

# Syndromiczna wieloukładowa choroba autoimmunologiczna z powodu niedoboru Itch

## Kod Orpha: 228426 Kod OMIM: 613385

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Syndromiczna wieloukładowa choroba autoimmunologiczna z powodu niedoboru Itch jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, układową chorobą autoimmunologiczną, która charakteryzuje się brakiem prawidłowego wzrastania, całościowym opóźnieniem rozwoju, specyficzną dysmorfia twarzoczaszki (względne wielkogłowie, dolichocefalia, wypukłe czoło, wytrzeszcz oczu w wyniku spłaszczenia oczodołu, płaska środkowa część twarzy z wydatną potylicą, uszy zrotowane ku tyłowi, mikrognacja), powiększeniem wątroby i/lub śledziony oraz wieloukładową chorobą autoimmunologiczną, obejmującą płuca, wątrobę, jelita i/lub tarczycę.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA  
228426

Kod OMIM  
613385

Kod ICD10  
D89.8

Kod ICD11  
4A43.Y

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)