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 dysmorfią 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 - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl