

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