

Opis choroby *

Definicja

Hermansky-Pudlak syndrome without pulmonary fibrosis as a complication includes three relatively mild types (HPS-3, HPS-5 and HPS-6) of Hermansky-Pudlak syndrome (HPS; see this term), a multi-system disorder characterized by ocular or oculocutaneous albinism, bleeding diathesis and, in some cases, granulomatous colitis.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

HPS without pulmonary fibrosis

HPS bez włóknienia płuc

Zespół Hermanskiego-Pudlaka spowodowany niedoborem BLOC-2

Hermansky-Pudlak syndrome without pulmonary fibrosis

Kod ORPHA

231512

Kod OMIM

614075

Kod ICD10

E70.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet