

Opis choroby *

Definicja

Hermansky-Pudlak syndrome with pulmonary fibrosis as a complication includes two types (HPS-1 and HPS-4) of Hermansky-Pudlak syndrome (HPS; see this term), a multi-system disorder characterized by oculocutaneous albinism, bleeding diathesis and, in some cases, pulmonary fibrosis or granulomatous colitis.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

HPS with pulmonary fibrosis

HPS z włóknieniem płuc

Zespół Hermanskiego-Pudlaka spowodowany niedoborem BLOC-3

Hermansky-Pudlak syndrome with pulmonary fibrosis

Kod ORPHA

231500

Kod OMIM

614073

Kod ICD10

E70.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet