

Autosomalna recesywna ciężka wrodzona neutropenia z powodu niedoboru G6PC3

Kod Orpha: 331176 Kod OMIM: 612541

Opis choroby *

Definicja

Autosomal recessive severe congenital neutropenia due to G6PC3 deficiency is a rare, genetic, primary immunodeficiency disorder characterized by increased susceptibility to recurrent, life-threatening bacterial infections, in association with typically severe neutropenia in peripheral blood and bone marrow and a prominent ectatic superficial vein pattern, resulting from recessively inherited mutations in the *G6PC3* gene. Cardiac malformations (e.g. atrial septal defects, patent ductus arteriosus, valvular defects), urogenital anomalies (incl. cryptorchidism), growth and developmental delay, facial dysmorphism (e.g. frontal bossing, upturned nose, malar hypoplasia), and intermittent thrombocytopenia are frequently associated.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

SCN4

Ciężka wrodzona neutropenia - nadciśnienie

płucne - powierzchowna angiektazja żylna

Ciężka wrodzona neutropenia 4

SCN4

Severe congenital neutropenia type 4

Severe congenital neutropenia-pulmonary

hypertension-superficial venous angiectasis

syndrome

Kod ORPHA

331176

Kod OMIM

612541

Kod ICD10

D70

Kod ICD11

4B00.00

[*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