

Wrodzony zespół predyspozycji do nowotworzenia z powodu biallelicznych mutacji BRCA2

Kod Orpha: 319462 Kod OMIM: 605724

Opis choroby *

Definicja

Inherited cancer-predisposing syndrome due to biallelic BRCA2 mutations is a rare cancer-predisposing syndrome, associated with the D1 subgroup of Fanconi anemia (FA), characterized by progressive bone marrow failure, cardiac, brain, intestinal or skeletal abnormalities and predisposition to various malignancies. Bone marrow suppression and the incidence of developmental abnormalities are less frequent than in other FA, but cancer risk is very high with the spectrum of childhood cancers including Wilms tumor, brain tumor (often medulloblastoma) and ALL/AML.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

319462

Kod OMIM

605724

Kod ICD10

D61.0

Kod ICD11

-

[*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