

Opis choroby *

Definicja

*Dysmorfia twarzy - niedobór odporności - siność - niski wzrost jest rzadką chorobą genetyczną, która charakteryzuje się dysmorfia twarzy z hipoplazją kości jarzmowej i wysokim czołem, niedoborem odporności powodującym nawracające infekcje, upośledzonym wzrastaniem (przy prawidłowej produkcji i odpowiedzi na hormonu wzrostu), co prowadzi do niskiego wzrostu oraz sinością, dotyczącą twarz i kończyn. W badaniu immunologicznym stwierdza się obniżoną liczbę limfocytów B pamięci oraz limfocytów Th0, zmniejszoną proliferację limfocytów T i zmniejszone miana przeciwciał IgM, IgG2 i IgG4. Pacjenci nie są narażeni na zwiększone ryzyko zachorowanie na chorobę nowotworową.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

FILS syndrome

Zespół FILS

Kod ORPHA

352712

Kod OMIM

615139

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet