

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, primary immunodeficiency disorder characterized by increased radiosensitivity(R), mild immunodeficiency (ID), dysmorphic features (D), and learning difficulties (LE).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych RNF168 deficiency

Synonimy

Niedobór RNF168

Zespół radiowrażliwości, niedoboru odporności, dysmorfii i trudności w uczeniu

Radiosensitivity-immunodeficiency-dysmorphic features-learning difficulties syndrome

Kod ORPHA

420741

Kod OMIM

611943

Kod ICD10

D82.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet