

Zespół wrodzonej postępującej niewydolności szpiku kostnego- niedoboru odporności związanej z limfocytami B-dysplazji szkieletowej

Kod Orpha: 508542 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by early-onset progressive bone marrow failure with anemia, leukopenia, mild thrombopenia, and myelodysplastic features, as well as non-hematologic manifestations, such as developmental delay, cataracts, facial dysmorphism, short stature, and skeletal anomalies.

Immunodeficiency primarily affects B-cells and may lead to increased susceptibility to infections. Additional reported features include dry skin and eczema, cardiac anomalies, hearing loss, and reduction of cerebral volume on brain imaging.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MYSM1 deficiency
Niedobór MYSM1

Kod ORPHA

508542

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.8

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