

# 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](http://www.orphanet.pl)