

Zespół MIRAGE

Kod Orpha: 494433 Kod OMIM: 617053

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by pre- and postnatal growth restriction, developmental delay, adrenal hypoplasia, genital abnormalities (such as microphallus, hypospadias, or cryptorchidism), thrombocytopenia and/or anemia, recurrent severe invasive infections, and enteropathy with chronic diarrhea. Myelodysplastic syndrome and dysmorphic features (including downslanting palpebral fissures, low-set and posteriorly rotated ears, anteverted nares, camptodactyly, and arachnodactyly, among others) may also be observed.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Myelodysplasia-infection-restriction of growth-adrenal hypoplasia-genital anomalies-enteropathy syndrome

Zespół mielodysplazji, infekcji, zahamowania wzrastania, hipoplazji nadnerczy, wad narządów płciowych zewnętrznych i enteropatii

Myelodysplasia-infection-restriction of growth-adrenal hypoplasia-genital phenotypes-enteropathy syndrome

Kod ORPHA

494433

Kod OMIM

617053

Kod ICD10

D46.7

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