Osteopetroza - hipogammaglobulinemia
Kod Orpha: 178389 Kod OMIM: 612301

Opis choroby *

Definicja
*Osteopetroza - hipogammaglobulinemia jest niezwykle rzadką pierwotną dysplazją kostną ze zwiększoną gęstością kości, która charakteryzuje się ciężką, ubogą w osteoklasty osteopetrozą, której towarzyszy hipogammaglobulinemia. U chorych typowo stwierdza się niemowlęcą złośliwą osteopetrozę (objawiającą się zwiększoną gęstością kości, złamaniami kości, nieprawidłowymi ruchami gałek ocznych/utratą widzenia, oczopląsem), nieprawidłowości hematologiczne z niewydolnością szpiku kostnego (np. niedokrwistość, powiększenie wątroby i śledziony) oraz niedobór odporności (objawiający się nawracającymi infekcjami dróg oddechowych), związany ze zmniejszonym stężeniem immunoglobulin wskutek upośledzonego różnicowania obwodowych komórek B.
Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
Autosomal recessive osteoclast-poor osteopetrosis with hypogammaglobulinemia
Autosomalna recesywna osteopetroza typu 7
Autosomalna recesywna uboga w osteoklasty osteopetroza z hipogammaglobulinemią
Autosomal recessive osteopetrosis type 7

Kod ORPHA
178389

Kod OMIM
612301

Kod ICD10
Q78.2

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl