

## 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/utrata 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