

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