

Zespół malformacji moczowo-płciowych, wad kończyn i niedoboru odporności związanej z komórkami B

Kod Orpha: 567502 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Rzadki genetycznie uwarunkowany zespół mnogich wad wrodzonych/zespół dysmorficzny, charakteryzujący się prawie całkowitym brakiem komórek B i ciężką hipogammaglobulinemią, wadami dłoni i stóp, wadami układu moczowo-płciowego i charakterystyczną dysmorfia twarzy (z mikrocefalią, wysoko wysklepionymi brwiami, niedorozwojem skrzydełek nosa i mikrognacją). Większość pacjentów rozwija się prawidłowo, chociaż opisano również umiarkowane upośledzenie umysłowe.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

BILU syndrome
Hoffman syndrome
BILU syndrome
Hoffman syndrome

Kod ORPHA

567502

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