

## 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 dysmorfią 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