Opis choroby *

Definicja

Rzadki genetycznie uwarunkowany zespól 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