

# Zespół Hermansky'ego i Pudlaka

## Kod Orpha: 79430 Kod OMIM: 614171

### Opis choroby \*

#### Definicja

Hermansky-Pudlak syndrome (HSP) is a multi-system disorder characterized by oculocutaneous albinism, bleeding diathesis and, in some cases, neutropenia, pulmonary fibrosis, or granulomatous colitis. HPS comprises eight known disorders (HPS-1 to HPS-8), the majority of which present with the same clinical phenotype to varying degrees of severity.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

HPS

HPS

#### Kod ORPHA

79430

#### Kod OMIM

614171

#### Kod ICD10

E70.3

#### Kod ICD11

EC23.20

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.