

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

Klasifikacja	Synonimy	
Choroba	HPS	
	HPS	
Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
79430	614171	E70.3
Kod ICD11		
EC23.20		

[* Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.