

Zespół agammaglobulinemii, mikrocefalii, kraniosynostozy i ciężkiego zapalenia skóry

Kod Orpha: 83617 Kod OMIM: 610483

Opis choroby *

Definicja

A rare syndromic agammaglobulinemia characterized by profound B-cell depletion (with normal T-cell numbers) resulting in agammaglobulinemia, associated with severe developmental delay, microcephaly, craniosynostosis, cleft palate, narrowing of the choanae, blepharophimosis, and severe dermatitis. Additional reported features include distal joint contractures, renal/genitourinary anomalies, and mild cerebral atrophy, among others.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Kod ORPHA
83617

Kod OMIM
610483

Kod ICD10
Q87.0

Kod ICD11
4A01.00

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl