

Opis choroby *

Definicja

Hermansky-Pudlak syndrome type 2 (HPS-2) is a type of Hermansky-Pudlak syndrome (HPS; see this term), a multi-system disorder characterized by oculocutaneous albinism, bleeding diathesis and neutropenia.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Hermansky-Pudlak syndrome with neutropenia
HPS2
Zespół Hermansky'ego i Pudlaka typu 2
Zespół Hermanskiego-Pudlaka spowodowany niedoborem AP-3

Kod ORPHA

183678

Kod OMIM

617050

Kod ICD10

E70.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet