

# Zespół LIG4

Kod Orpha: 99812 Kod OMIM: 606593

## Opis choroby \*

### Definicja

LIG4 syndrome is a hereditary disorder associated with impaired DNA double-strand break repair mechanisms and characterized by microcephaly, unusual facial features, growth and developmental delay, skin anomalies, and pancytopenia, which is associated with combined immunodeficiency (CID).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

DNA ligase IV deficiency

Niedobór ligazy DNA IV

Zespół ligazy 4

Ligase 4 syndrome

#### Kod ORPHA

99812

#### Kod OMIM

606593

#### Kod ICD10

D81.1

#### Kod ICD11

4A01.1Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.