

Zespół ICF

Kod Orpha: 2268 Kod OMIM: 614069

Opis choroby *

Definicja

The Immunodeficiency, Centromeric region instability, Facial anomalies syndrome (ICF) is a rare autosomal recessive disease characterized by immunodeficiency, although B cells are present, and by characteristic rearrangements in the vicinity of the centromeres (the juxtacentromeric heterochromatin) of chromosomes 1 and 16 and sometimes 9.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syndrome
Niedobór odporności - niestabilność centromeryczna - anomalie twarzy

Kod ORPHA

2268

Kod OMIM

614069

Kod ICD10

D84.8

Kod ICD11

4A01.00

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.