

# Choroba związana z MYH9

**Kod Orpha: 182050 Kod OMIM: 155100**

## Opis choroby \*

### Definicja

MYH9-related disease (MYH9-RD) is an inherited giant platelet disorder with a complex phenotype characterized by congenital thrombocytopenia and possible subsequent manifestations of sensorineural hearing loss, presenile cataracts, elevation of liver enzymes, and/or progressive nephropathy often leading to end-stage renal disease (ESRD). Epstein syndrome, Fechtner syndrome, May-Hegglin anomaly and Sebastian syndrome, previously described as distinct disorders, represent some of the different clinical presentations of MYH9-RD.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

MYH9-RD

MYH9-RD

Syndromiczna trombocytopenia związana z MYH9

Zaburzenie związane z MYH9

Zespół związany z MYH9

MYH9-related disorder

MYH9-related syndrome

MYH9-related syndromic thrombocytopenia

#### Kod ORPHA

182050

#### Kod OMIM

155100

#### Kod ICD10

D69.4

#### Kod ICD11

3B64.01

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)