

Opis choroby *

Definicja

*Zaburzenie puli magazynowej płytek krwi - izolowany defekt ziarnistości delta jest rzadką, izolowaną, konstytucyjną trombocytopenią, która charakteryzuje się wadliwym tworzeniem i/lub nieprawidłową funkcją ziarnistości zawartych w płytkach krwi, a także melanosomów w komórkach skóry, powodując różne objawy: od łagodnego krwawienia i łatwego siniaczenia do umiarkowanie nasilonej śluzówkowej/skórnej skazy krwotocznej oraz pooperacyjnych powikłań krwotocznych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Isolated delta-SPD

Choroba puli magazynowej-izolowany defekt ziarnistości gęstych

Izolowana delta-SPD

Isolated dense-SPD

Isolated dense-storage pool disease

Kod ORPHA

248340

Kod OMIM

-

Kod ICD10

D69.1

Kod ICD11

3B62.3

[*Źródło](#)

orphanet