

Opis choroby *

Definicja

*Nadmierne stężenie cynku i kalprotektyny we krwi jest rzadkim wrodzonym błędem metabolicznym, dotyczącym przemian cynku, który charakteryzuje się nawracającymi zakażeniami, powiększeniem wątroby i śledziony, niedokrwistością (niereagującą na suplementację żelazem) oraz przewlekłym ogólnoustrojowym stanem zapalnym przy obecności wysokiego stężenia cynku i kalprotektyny w osoczu. U pacjentów zwykle występują owrzodzenia skóry lub inne objawy skórne (np. zmiany zapalne) i bóle stawów. Zgłaszano również ciężkie krwawienia z nosa oraz spontanicznie tworzenie się krwiaków.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Hz/Hc

PAMI syndrome

PSTPIP1-associated myeloid-related proteinemia

inflammatory syndrome

Kod ORPHA

251523

Kod OMIM

194470

Kod ICD10

E83.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet