

Opis choroby *

Definicja

A rare autoinflammatory disease, and form of mevalonate kinase deficiency (MKD), characterized by periodic attacks of fever and a systemic inflammatory reaction (cervical lymphadenopathy, abdominal pain, vomiting, diarrhea, arthralgia and skin manifestations).

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

HIDS

Częściowy Niedobór kinazy mewalonianowej

HIDS

Hyperimmunoglobulinemia D z gorączką
nawracającą

Zespół hiper-IgD

Zespół hiperimmunoglobulinemii D

Hyper-IgD syndrome

Hyperimmunoglobulinemia D with recurrent fever

Hyperimmunoglobulinemia D syndrome

Partial mevalonate kinase deficiency

Kod ORPHA

343

Kod OMIM

260920

Kod ICD10

E85.0

Kod ICD11

4A60.Y

*Źródło

orphanet