

Jałowe wieloogniskowe zapalenie kości i szpiku z zapaleniem okostnej i krostkowicą

Kod Orpha: 210115 Kod OMIM: 612852

Opis choroby *

Definicja

*Jałowe wieloogniskowe zapalenie kości i szpiku z zapaleniem okostnej i krostkowicą jest rzadkim, ciężkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem autozapalnym, który charakteryzuje się uogólnioną neutrofilową krostkowicą skóry (zwykle w okresie noworodkowym) oraz ciężkim, nawracającym, wieloogniskowym, aseptycznym zapaleniem kości i szpiku z wyraźnym zapaleniem okostnej, zwykle obejmującym dystalne odcinki żeber, kości długie i trzony kręgów. Dodatkowo często obserwuje się wysokie stężenia białek ostrej fazy (bez towarzyszącej gorączki) i onychoza (dystrofia płytek paznokciowych).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autoinflammatory disease due to interleukin-1 receptor antagonist deficiency
Choroba autoimmunologiczna z powodu niedoboru antagonisty receptora interleukiny-1
DIRA
Niedobór antagonisty receptora interleukiny-1
OMPP
DIRA
Interleukin-1 receptor antagonist deficiency
OMPP

Kod ORPHA

210115

Kod OMIM

612852

Kod ICD10

D84.8

Kod ICD11

4A00.Y

[*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