

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 kręgow. 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