

# Dziedziczna poikilodermia stwardniająca z przykurczami ścięgien, miopatią i zwłóknieniem płuc

Kod Orpha: 221043 Kod OMIM: 615704

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Dziedziczna poikilodermia stwardniająca z przykurczami ścięgien, miopatią i zwłóknieniem płuc to rzadka, genetycznie uwarunkowana, dziedziczna poikilodermia (siateczkowata pigmentacja skóry), która charakteryzuje się poikilodermią (głównie twarzy) o wczesnym początku, niedokrwistością, nadmierną potliwością, przykurczami mięśni i ścięgien z wykształceniem stopy szpotawej, postępującym osłabieniem mięśni w odcinakch proksymalnych i dystalnych wszystkich kończyn oraz postępującym zwłóknieniem płuc. Dodatkowe objawy o zmiennym nasileniu obejmują łagodny obrzęk limfatyczny kończyn, opóźnienie wzrastania, zaburzenia czynności wątroby, zewnątrzwydzielniczą niewydolność trzustki oraz zaburzenia hematologiczne.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

POIKTMP syndrome

#### Kod ORPHA

221043

#### Kod OMIM

615704

#### Kod ICD10

Q82.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*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](http://www.orphanet.pl)