

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