

Opis choroby *

Definicja

*Dziedziczna poikilodermia stwardniająca z przykurczami ścięgien, miopatią i zwłóknieniem płuc to rzadka, genetycznie uwarunkowana, dziedziczna poikilodermii (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 włóknieniem płuc. Dodatkowe objawy o zmiennym nasileniu obejmują 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