

Opis choroby *

Definicja

*Poikiloderma z neutropenią jest rzadkim, dziedzicznym schorzeniem, które charakteryzuje się siateczkowatą pigmentacją skóry(poikilodermią) o wczesnym początku (która typowo rozpoczyna się na kończynach, postępuje dośrodkowo i ostatecznie obejmuje tułów, twarz i uszy) i której towarzyszy przewlekła neutropenia, nawracające infekcje, zgrubienie paznokci (pachyonychia) i rogowacenie dłoniowo-podeszwowe. Dodatkowo zgłaszano opóźnienie wzrastania i/lub rozwoju oraz powiększenie wątroby i/lub śledziony.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Poikiloderma with neutropenia, Clericuzio type
Poikiloderma z neutropenią, typ Clericuzio

Kod ORPHA

221046

Kod OMIM

604173

Kod ICD10

D82.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet