

Opis choroby *

Definicja

*Nadpłytkowość z wadami dystalnymi kończyn jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem wadami ubytkowych kończyn, który charakteryzuje się trombocytozą, jednostronnymi poprzecznymi wadami ubytkowymi kończyn (od braku paliczków do braku ręki lub przedramienia) oraz powiększeniem śledziony.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Familial thrombocytosis with transverse limb defect

Nadpłytkowość rodzinna z odwróconą wadą kończyn

Hereditary thrombocytosis with transverse limb defect

Kod ORPHA

329319

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q87.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet