

Opis choroby *

Definicja

*Zespół uogólnionej bazaloidalnej pęcherzykowej hamartomy jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą skóry, która charakteryzuje się obecnością licznych zmian prosakopodobnych, zmian podobnych do zaskórników oraz przebarwionej lub nadmiernie pigmentowanej skóry, grudek o wielkości 1–2 mm, z towarzyszącą hipotrichozą i dołkami na wewnętrznej stronie dłoni i podeszwach stóp. Zmiany zwykle najpierw pojawiają się na policzkach lub szyi, potem ich przybywa i stopniowo rosną, obejmując owłosioną skórę głowy, twarz, uszy, barki, klatkę piersiową, pachy i ramiona. W ciężkich przypadkach mogą zajmować dolną część pleców, przedramiona i tylną powierzchnię nóg. Opisywano również łagodne zaburzenia potliwości (zmniejszone pocenie).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

168632

Kod OMIM

605827

Kod ICD10

Q82.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet