

# Dziedziczna kriohydrocytoza z obniżonym poziomem stomatyny

## Kod Orpha: 168577 Kod OMIM: 608885

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Dziedziczna kriohydrocytoza z obniżonym stężeniem stomatyny jest rzadką niedokrwistością hemolityczną, która charakteryzuje się skojarzeniem objawów neurologicznych, takich jak opóźnienie psychoruchowe, drgawki oraz zmienne zaburzenia ruchowe z niedokrwistością hemolityczną z stomatocytozą, co prowadzi do zwiększonej przepuszczalności błon erytrocytów dla kationów, rzekomej hiperkaliemii, przełomów hemolitycznych oraz powiększenia wątroby i śledziony. Występuje również zaćma.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CHC type 2  
CHC typu 2  
Kriohydrocytoza dziedziczna typu 2  
Kriohydrocytoza z niedoborem stomatyny  
sdCHC  
Hereditary cryohydrocytosis type 2  
Stomatin-deficient cryohydrocytosis  
sdCHC

#### Kod ORPHA

168577

#### Kod OMIM

608885

#### Kod ICD10

D58.8

#### Kod ICD11

3A10.Y

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)