

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