

## 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