

# Zespół niestabilności proteasomów

## Kod Orpha: 324977 Kod OMIM: 256040

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, autosomal recessive autoinflammatory disorder characterized by early-onset erythematous popular/nodular skin eruptions, recurrent fever, possible joint contractures, lipodystrophy, erythematous inflammatory skin changes, joint and muscle involvement (joint contractures, arthralgia, muscle weakness), and hepatosplenomegaly.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

ALDD syndrome

PRAAS

Zespół ALDD

Zespół autozapalenia związany z proteasomami

Zespół autozapalenie-lipodystrofia-dermatozy

Autoinflammation-lipodystrophy-dermatosis syndrome

PRAAS

Proteasome disability syndrome

#### Kod ORPHA

324977

#### Kod OMIM

256040

#### Kod ICD10

D89.8

#### Kod ICD11

-

---

[\\*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)