

## 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