

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