

# Zespół wrodzonej neutropenii, zwłóknienia szpiku i nefromegalii

Kod Orpha: 369852 Kod OMIM: 615285

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół wrodzonej neutropenii, zwłóknienia szpiku i nefromegalii jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, pierwotnym niedoborem odporności, który charakteryzuje się ciężką wrodzoną neutropenią, zwłóknieniem szpiku kostnego i dysfunkcją linii komórkowej neutrofilii, która jest oporna na czynnik stymulujący tworzenie kolonii granulocytów, co objawia się zagrażającymi życiu infekcjami i/lub powstawaniem głębokich ropni, powiększeniem wątroby/śledziony, trombocytopenią, hipergammaglobulinemią, niedokrwistością z retikulocytozą i nefromegalią. Inne opisywane objawy to osteosklerozę i nieprawidłowości neurologiczne (np. opóźnienie rozwoju, ślepotę korową, niedosłuch, ścieńczenie ciała modzelowatego lub dysrytmia w zapisie EEG).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Congenital neutropenia-bone marrow fibrosis-nephromegaly syndrome

Zespół nawracające infekcje-zwłóknienie szpiku-nefromegalii

Zespół neutropenia wrodzona-mielofibroza-nefromegalii

Zespół neutropenia wrodzona-zwłóknienie szpiku-nefromegalii

VPS45 deficiency

#### Kod ORPHA

369852

#### Kod OMIM

615285

#### Kod ICD10

D70

#### 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)