

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, ślepota korowa, 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-nefromegalia
Zespół neutropenia wrodzona-mielofibroza-nefromegalia
Zespół neutropenia wrodzona-zwłóknienie szpiku-nefromegalia
VPS45 deficiency

Kod ORPHA

369852

Kod OMIM

615285

Kod ICD10

D70

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet