

Opis choroby *

Definicja

*Objawowa postać hemochromatozy typu 1 to rzadka, dziedziczna hemochromatoza, która charakteryzuje się niewłaściwą regulacją wchłaniania żelaza w jelitach, co prowadzi do nadmiernego magazynowania żelaza w różnych narządach i manifestuje się szerokim spektrum objawów, w tym bólami brzucha, osłabieniem, sennością, utratą masy ciała, podwyższonym stężeniem aminotransferaz w surowicy, nadmierną pigmentacją skóry i/lub artropatią stawów śródrečno-palczkowych. Często towarzyszą inne objawy takie jak: powiększenie wątroby, marskość wątroby, zwłóknienie wątroby, rak wątrobowokomórkowy, kardiomiopatia restrykcyjna i/lub cukrzyca.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Symptomatic form of HFE-related hereditary hemochromatosis

Objawowa postać hemochromatozy dziedzicznej związanej z HFE

Objawowa postać hemochromatozy klasycznej

Symptomatic form of classic hemochromatosis

Objawowa postać hemochromatozy związanej z HFE

Kod ORPHA

465508

Kod OMIM

235200

Kod ICD10

E83.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet