

Opis choroby *

Definicja

*Zapalenie naczyń z powodu niedoboru ADA2 jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną, ogólnoustrojową chorobą reumatologiczną, spowodowaną mutacjami inaktywującymi deaminazę adenozyminy 2, która charakteryzuje się kombinacją różnych cech zapalenia autoimmunologicznego, zapalenia naczyń i łagodnego niedoboru odporności. Zmienny obraz kliniczny obejmuje przewlekły lub nawracający ogólnoustrojowy stan zapalny z gorączką, siność siatkowatą (livedo reticularis) lub groniastą (livedo racemosa), udar niedokrwienny lub krwotoczny o wczesnym początku, neuropatię obwodową, bóle brzucha, powiększenie wątroby i śledziony, nadciśnienie wrotne, skórne guzkowe zapalenie tętnic, zmienną cytopenię i niedobór immunoglobulin.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Vasculitis due to DADA2

Vasculitis due to DADA2

Kod ORPHA

404553

Kod OMIM

615688

Kod ICD10

M30.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet