

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, periphery neuropathy characterized by a congenital insensitivity to pain, muscular hypotonia and gastrointestinal disturbances. Patients present with delayed motor milestones achievement, self-mutilations, skin ulcers, poor wound healing, painless fractures, hyperhidrosis, abdominal discomfort, diarrhea and/or constipation. Cognitive development is normal.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CIP with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction

HSAN7

Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna typu VII

CIP z hiperhydrozą i dysfunkcją żołądkowo-jelitową

HSAN z hiperhydrozą i dysfunkcją żołądkowo-jelitową

Wrodzona niewrażliwość na ból z hiperhydrozą i dysfunkcją żołądkowo-jelitową

Dziedziczna neuropatia czuciowa i autonomiczna z hiperhydrozą i dysfunkcją żołądkowo-jelitową

Congenital insensitivity to pain with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction

HSAN with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction

HSAN7

Hereditary sensory and autonomic neuropathy type VII

Hereditary sensory and autonomic neuropathy with hyperhidrosis and gastrointestinal dysfunction

Kod ORPHA

391397

Kod OMIM

615548

Kod ICD10

G60.8

Kod ICD11

-

orphonet