

# Ciężka autosomalna recesywna makrotrombocytopenia

**Kod Orpha: 438207 Kod OMIM: 616176**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare isolated hereditary giant platelet disorder characterized by severe thrombocytopenia and thrombopathy due to defects in proplatelet formation and platelet activation in homozygous patients. Clinical manifestation are recurrent bleeding episodes including epistaxis, spontaneous hematomas, and menorrhagia.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

### Kod ORPHA

438207

### Kod OMIM

616176

### Kod ICD10

D69.4

### Kod ICD11

-

---

### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.