

Protoporfiria erytropoetyczna sprzężona z chromosomem X

Kod Orpha: 443197 Kod OMIM: 300752

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder of porphyrin and heme metabolism characterized by infantile or childhood onset of severe cutaneous photosensitivity in affected males, presenting as tingling, burning, and itching within minutes of light exposure, often accompanied by swelling and redness of the skin. Pain may persist for hours or days after the initial reaction. Some patients show hepatic involvement and gallstone formation. Laboratory examination reveals increased levels of zinc- and metal-free protoporphyrin. The phenotype in heterozygous females ranges from asymptomatic to severe.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

X-linked dominant erythropoietic protoporphyria
Dominująca protoporfiria erytropoetyczna sprzężona z chromosomem X
Dominująca protoporfiria sprzężona z chromosomem X
XLDPP
XLP
XLPP
X-linked dominant protoporphyria
XLDPP
XLPP

Kod ORPHA

443197

Kod OMIM

300752

Kod ICD10

E80.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl