

Dziedziczna małopłytkowość z mielofibrozą o wczesnym początku

Kod Orpha: 480851 Kod OMIM: 616937

Opis choroby *

Definicja

A rare syndromic constitutional thrombocytopenia characterized by thrombocytopenia with increased bleeding tendency (leading to epistaxis, menorrhagia, and petechiae), in combination with myelofibrosis and splenomegaly. Platelets may be abnormally large or small and partly hypo- or agranular, plasma thrombopoietin is elevated, and the number of megakaryocytes in the bone marrow increased. Additional non-hematologic manifestations have been described in some patients, including mild bone abnormalities and facial dysmorphism with large forehead, hypertelorism, deep-set eyes, and wide nostrils.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

480851

Kod OMIM

616937

Kod ICD10

D69.4

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