

Opis choroby *

Definicja

*Zespół duplikacji 14q32 jest rzadką aberracją chromosomową, która polega na częściowej duplikacji długiego ramienia chromosomu 14. Predysponuje do wielu nowotworów mieloproliferacyjnych o początku w wieku dorosłym, w tym ostrej białaczki szpikowej, przewlekłej białaczki szpikowej, a zwłaszcza nowotworów mieloproliferacyjnych, w tym samoistnej nadpłytkowości. Może wystąpić postępujące włóknienie szpiku i wtórna ostra białaczka szpikowa.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Dup(14)q(32)

Dup(14)q(32)

Trisomia 14q32

Predyspozycja do nowotworu mieloproliferacyjnego wieku dorosłego z powodu duplikacji 14q32

Predisposition to adult-onset myeloproliferative neoplasm due to 14q32 duplication

Trisomy 14q32

Kod ORPHA

488280

Kod OMIM

616604

Kod ICD10

D47.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet