

Zespół dysfunkcji neutrofilii, niedoboru odporności, zaburzeń autoinflammatorych związany z CEBPE

Kod Orpha: 566067 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic autoinflammatory syndrome with immune deficiency characterized by a combination of autoinflammation, immunodeficiency, and neutrophil dysfunction, as well as mild bleeding diathesis. Patients present recurrent attacks of abdominal pain, high fever, and systemic inflammation lasting four to five days and occurring every few weeks. Attacks may be accompanied by nailbed, tongue, submandibular, and gluteal abscesses, intra-abdominal granulomas, pyoderma gangrenosum, and buccal ulcerations. Frequent episodes of purulent paronychia, superficial skin and mucosal infections, and purulent upper respiratory tract infections have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CAIN

CAIN

Kod ORPHA

566067

Kod OMIM

-

Kod ICD10

D89.8

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