

Pierwotna rodzinna polycytemia

Kod Orpha: 90042 Kod OMIM: 133100

Opis choroby *

Definicja

Primary familial polycythemia is an inherited hematological disorder resulting from mutations in the erythropoietin (EPO) receptor and is characterized by an elevated absolute red blood cell mass caused by uncontrolled red blood cell production in the presence of low EPO levels.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Congenital erythrocytosis due to erythropoietin receptor mutation
PFCP
Pierwotna rodzinna i wrodzona polycytemia
Pierwotna wrodzona erytrocytoza
Rodzinna erytrocytoza
Wrodzona erytrocytoza z powodu mutacji receptora erytropoetyny
Wrodzona polycytemia z powodu mutacji receptora erytropoetyny
Congenital polycythemia due to erythropoietin receptor mutation
Familial erythrocytosis
PFCP
Primary congenital erythrocytosis
Primary familial and congenital polycythemia

Kod ORPHA

90042

Kod OMIM

133100

Kod ICD10

D75.0

Kod ICD11

3A80.0

[*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