

# 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](http://www.orphanet.pl)