

Opis choroby *

Definicja

*Rodzinna tłuszczakowatość naczyniowa jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym schorzeniem tkanki podskórnej, które charakteryzuje się obecnością łagodnych, zwykle mnogich guzów podskórnych, zbudowanych z tkanki tłuszczowej i naczyń krwionośnych. Typowo ma postać żółtych, twardych, dobrze ograniczonych guzów o średnicy 1-4 cm, zlokalizowanych na ramionach, kończynach dolnych i tułowiu, głęboko penetrujących do obszarów pomiędzy mięśniami, ścięgnami i torebkami stawowymi (bez naciekania tych struktur), które obserwuje się u kilku członków jednej rodziny. Guzy mogą być tkliwe lub lekko bolesne przy palpacji; nie ustępują samoistnie.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

199279

Kod OMIM

206550

Kod ICD10

D17.9

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet