

Zespół Kostmanna

Kod Orpha: 99749 Kod OMIM: 610738

Opis choroby *

Definicja

*Zespół Kostmanna jest rzadką, ciężką, wrodzoną neutropenią, która charakteryzuje się brakiem dojrzałych neutrofilów (bezwzględna liczba granulocytów obojętnochłonnych mniejsza niż 500 komórek/mm³) i jest związana z częstymi, nawracającymi infekcjami bakteryjnymi (np. zapalenie ucha środkowego, zapalenie płuc, zapalenie zatok, infekcje dróg moczowych, ropnie skóry i/lub wątroby) oraz zwiększeniem liczby promielocytów w szpiku kostnym. U niektórych pacjentów opisywano choroby przyzębia, a także objawy neurologiczne, w tym zaburzenia poznawcze, ciężką neurodegenerację i padaczkę.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Infantile agranulocytosis

Agranulocytoza dziecięca

Ciężka wrodzona neutropenia typu 3

Severe congenital neutropenia type 3

Kod ORPHA

99749

Kod OMIM

610738

Kod ICD10

D70

Kod ICD11

4B00.00

[*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