

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