

Włókniakowatość hialinowa młodzieńcza

Kod Orpha: 2028 Kod OMIM: 228600

Opis choroby *

Definicja

A rare hyaline fibromatosis syndrome characterized by papulo-nodular skin lesions (especially around the head and neck), soft tissue masses, gingival hypertrophy, joint contractures, and osteolytic bone lesions in variable degrees. Joint contractures may cripple patients and delay normal motor development if occurring in infancy. Severe gingival hyperplasia can interfere with eating and delay dentition. Histopathology analysis of involved tissues reveals cords of spindle-shaped cells embedded in an amorphous, hyaline material.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Murray-Puretic-Drescher syndrome
Zespół Murray, Puretica i Dreschera
Zespół Puretica
Puretic syndrome

Kod ORPHA

2028

Kod OMIM

228600

Kod ICD10

M72.8

Kod ICD11

EE6Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl