

Opis choroby *

Definicja

A rare congenital disorder of copper metabolism with severe multisystemic manifestations that are primarily characterized by progressive neurodegeneration and marked connective tissue anomalies. A pathognomonic feature is the typical sparse, abnormal steely hair.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MD

Choroba kręconych włosów

Choroba stalowych włosów

Niedobór miedzi sprzężony z chromosomem X

Trichopoliodystrofia

Zespół kręconych włosów

Zespół Menkesa

Zespół stalowych włosów

Menkes kinky hair disease

Menkes syndrome

Kod ORPHA

565

Kod OMIM

309400

Kod ICD10

E83.0

Kod ICD11

5C64.0Y

*Źródło

orphanet