

Nietrzymanie barwnika

Kod Orpha: 464 Kod OMIM: 308300

Opis choroby *

Definicja

An X-linked syndromic multi-systemic ectodermal dysplasia presenting neonatally in females with a bullous rash along Blaschko's lines (BL) followed by verrucous plaques and hyperpigmented swirling patterns. It is further characterized by teeth abnormalities, alopecia, nail dystrophy and can affect the retinal and the central nervous system (CNS) microvasculature. It may have other aspects of ectodermal dysplasia such as sweat gland abnormalities. Germline pathogenic variants in males result in embryonic lethality.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Bloch-Siemens syndrome
Zespół Blocha i Simonsa
Zespół Blocha i Sulzbergera
Bloch-Sulzberger syndrome

Kod ORPHA

464

Kod OMIM

308300

Kod ICD10

Q82.3

Kod ICD11

LD27.00

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl