

Opis choroby *

Definicja

*Pierwotna skóra kręta ciemienia jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą skóry właściwej, która charakteryzuje się powolnym, postępującym zgrubieniem skóry głowy. Skóra głowy unosi się, tworząc wypukłości oraz bruzdy o symetrycznym rozmieszczeniu, przypominające zakręty mózgowie. Nie można ich wygładzić poprzez naciąganie lub ucisk. Towarzyszą wady narządu wzroku (np. zaćma wrodzona) i/lub zaburzenia układu nerwowego (np. niepełnosprawność intelektualna, padaczka, małogłowie, encefalopatia).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

357225

Kod OMIM

219300

Kod ICD10

Q82.8

Kod ICD11

EE7Y

*Źródło

orphanet