

Zespół rybiej łuski wrodzonej, niepełnosprawności intelektualnej i kwadriplegii spastycznej

Kod Orpha: 352333 Kod OMIM: 614457

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal ichthyosis syndrome with prominent neurologic signs characterized by the association of congenital ichthyosis with global developmental delay, intellectual disability, infantile-onset seizures, and spastic tetraplegia. Brain imaging may show delayed myelination and cerebral atrophy. Marked intrafamilial variability has been reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Congenital ichthyosis-intellectual disability-spastic tetraplegia syndrome
Zespół rybiej łuski wrodzonej, niepełnosprawności intelektualnej i tetraplegii spastycznej
Zespół wrodzonej rybiej łuski-niepełnosprawności intelektualnej-spastycznego porażenia czterokończynowego
ELOVL4-related neuro ichthyosis

Kod ORPHA

352333

Kod OMIM

614457

Kod ICD10

Q80.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl