

## 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