

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