

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół krucha skóra-włosy wełniste-rogowiec dłoniowo-podeszwowy jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną dysplazją ektodermalną, która charakteryzuje się utrwaloną kruchością skóry, objawiającą się pęcherzami i nadżerkami już po niewielkim urazie, wełnistymi włosami z łysieniem o różnym stopniu nasilenia, hiperkeratotyczną dysplazją paznokci, rozlanym lub ogniskowym rogowaceniem dłoniowo-podeszwowym z bolesnymi pęknięciami, bez nieprawidłowości serca. Może wystąpić nadmierne rogowacenie skóry wokół ust.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Skin fragility-woolly hair-palmoplantar  
hyperkeratosis syndrome  
Zespół krucha skóra-włosy wełniste-  
hiperkeratoza dłoniowo-podeszwowa

#### Kod ORPHA

293165

#### Kod OMIM

607655

#### Kod ICD10

Q82.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet