

Zespół PENS

Kod Orpha: 313936 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

PENS syndrome is a rare, genetic, neurocutaneous syndrome characterized by the presence of randomly distributed, small, white to yellowish, multiple, rounded or irregular polycyclically-shaped, epidermal keratotic papules and plaques of "gem-like" appearance with a rough surface, typically located on the trunk and proximal limbs, associated with variable neurological abnormalities, including psychomotor delay, epilepsy, speech and language impairment and attention deficit-hyperactivity disorder. Clumsiness, dyslexia and ophthalmological abnormalities have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Papular epidermal nevi with skyline basal cell layers syndrome

Zespół grudkowego znamienia naskórkowego z "skyline" warstwą komórek podstawnych

Kod ORPHA

313936

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q82.5

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