

# Zespół żelazowo-mózgowo-skrórny

## Kod Orpha: 397922 Kod OMIM: 301072

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Zespół żelazowo-mózgowo-skrórny jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą metaboliczną wątroby, która charakteryzuje się postępującą neurodegeneracją, nieprawidłowościami skórnymi, w tym rybią łuską różnego stopnia lub łojotokowym zapaleniem skóry oraz nadmiarem żelaza w organizmie. U pacjentów występują napady drgawkowe rozpoczynające się w niemowlęctwie, encefalopatia, nieprawidłowe ruchy gałek ocznych, hipotonia osiowa z obwodową hipertonią, żywe odruchy, ślepotą korowa i niedosłuch, mioklonie i powiększenie wątroby/śledziony, a także objawy ze strony jamy ustnej, w tym mikrodoncja, późno wyrzynające się, szeroko rozstawione i spiczaste zęby oraz przerost dziąseł.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Cerebro-cutaneous syndrome with iron overload  
Zespół mózgowo-skrórny z nadmiarem żelaza

#### Kod ORPHA

397922

#### Kod OMIM

301072

#### Kod ICD10

G23.0

#### 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](http://www.orphanet.pl)