

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