

Opis choroby *

Definicja

A rare neurocutaneous disorder caused by an inborn error of lipid metabolism and characterized by congenital ichthyosis, intellectual deficit, and spasticity.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Fatty acid alcohol oxidoreductase deficiency

Niedobór oksydoreduktazy alkoholowej kwasów tłuszczowych

Kod ORPHA

816

Kod OMIM

270200

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

5C52.03

*Źródło

orphanet