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