

Zespół małogłowia, wrodzonej zaćmy i łuszczycowego zapalenia skóry

Kod Orpha: 488168 Kod OMIM: 616834

Opis choroby *

Definicja

A rare sterol biosynthesis disorder characterized by microcephaly, bilateral congenital cataract, mild developmental delay, growth delay with short stature, psoriasiform dermatitis of variable severity, and immune dysregulation. Behavioral disorder, joint contractures, and arthralgia have also been described.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

SMO deficiency
Niedobór sterol-C4-metylo oksydazy
Sterol-C4-methyl oxidase deficiency

Kod ORPHA

488168

Kod OMIM

616834

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.