

# Zespół erytrokeratoderмии i kardiomiopatii

Kod Orpha: 476096 Kod OMIM:

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół erytrokeratoderмии i kardiomiopatii jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną erytrokeratodermią, która charakteryzuje się uogólnionym rumieniem skórny z drobnymi białymi łuskami i opornym na leczenie świądem, postępującą kardiomiopatią rozstrzeniową, rogowaceniem wewnętrznej powierzchni dłoni i podeszw stóp, rzadkimi i/lub brakiem brwi i rzęs, dystrofią paznokci i wadami szkliwa zębowego. Do cech występujących ze zmienną częstością należą: brak prawidłowego rozwoju, opóźnienie rozwoju i zmętnienia rogówki. W badaniu histologicznym stwierdza się rogowacenie łuszczykowe, hipogranulozę i zwartą orthohiperkeratozę skóry (pogrubienie i zagęszczenie warstwy rogowej skóry).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

EKC syndrome

Zespół EKC

#### Kod ORPHA

476096

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

I42.0

#### Kod ICD11

-

---

### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)