

Opis choroby *

Definicja

*Zespół erytrokeratodermii 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 szkliva 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 ortohiperkeratozę 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