

Zespół hipohydrozy-zaburzeń elektrolitowych-niewydolności gruczołu łzowego-rybiej łuski-suchości jamy ustnej

Kod Orpha: 528105 Kod OMIM: 617671

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by abnormalities in renal ion transport, ectodermal gland homeostasis, and epidermal integrity, resulting in generalized hypohidrosis, heat intolerance, salt-losing nephropathy, electrolyte imbalance, lacrimal gland dysfunction, ichthyosis, and xerostomia. Development of nephrolithiasis and severe enamel wear have also been described. Laboratory findings include hypermagnesemia, hypokalemia, hypercalcemia, and hypocalciuria.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

HELIX syndrome
Zespół HELIX

Kod ORPHA

528105

Kod OMIM

617671

Kod ICD10

N25.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl