

# Zespół rybiej łuski i hipotrichozy

## Kod Orpha: 91132 Kod OMIM: 602400

### Opis choroby \*

#### Definicja

Ichthyosis-hypotrichosis syndrome is characterised by congenital ichthyosis and hypotrichosis. It has been described in three members of a consanguineous Arab Israeli family. The syndrome is transmitted as an autosomal recessive trait and is caused by a missense mutation in the *ST14* gene, encoding the recently identified protease, matriptase. Analysis of skin samples from the patients suggests that this enzyme plays a role in epidermal desquamation.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Hypotrichosis-congenital ichthyosis syndrome

IHS

Zespół hipotrichozy i rybiej łuski wrodzonej

Zespół IFAH

Zespół rybiej łuski, atrofodermii mieszkowej i hipotrichozy

Zespół rybiej łuski, atrofodermii mieszkowej, hipotrichozy i hipohydrozy

IFAH syndrome

IHS

Ichthyosis-follicular atrophoderma-hypotrichosis syndrome

Ichthyosis-follicular atrophoderma-hypotrichosis-hypohidrosis syndrome

#### Kod ORPHA

91132

#### Kod OMIM

602400

#### Kod ICD10

Q80.8

#### Kod ICD11

LD27.2

[\\*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](http://www.orphanet.pl)