

Opis choroby *

Definicja

Keratoderma hereditarium mutilans with ichthyosis is a diffuse palmoplantar keratoderma characterized by honeycomb palmoplantar hyperkeratosis associated with pseudoainhum of the fifth digit of the hand, ichthyosis and deafness. Keratoderma hereditarium mutilans with ichthyosis follows an autosomal dominant mode of transmission.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Camisa disease

Choroba Camisa

Keratodermia - zapalenie skóry w formie rybiej

łuski - podwyższony poziom glukuronidazy

Keratodermia lorikrynowa

Zespół Vohwinkela - rybia łuska

Keratoderma-ichthyosiform dermatosis-elevated

beta-glucuronidase syndrome

Loricrin keratoderma

Vohwinkel syndrome with ichthyosis

Kod ORPHA

79395

Kod OMIM

604117

Kod ICD10

Q82.8

Kod ICD11

EC20.30

*Źródło

orphanet