

Autosomalna recesywna rybia łuska epidermolicyczna

Kod Orpha: 512103 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare, inherited, non-syndromic ichthyosis characterized by congenital, generalized erythroderma with cutaneous blistering and erosions, resembling collodion presentation at birth, replaced by progressive hyperkeratosis later in life without palmoplantar involvement. The ultrastructural pathology consists of sparse keratin filaments and keratin clumps that show a nearly homogeneous, amorphous structure.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AREI

AREI

Kod ORPHA

512103

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q80.8

Kod ICD11

EC20.03

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.