

Zespół MEDNIK

Kod Orpha: 171851 Kod OMIM: 609313

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder of copper metabolism characterized by intellectual deficit, enteropathy, sensorineural hearing loss, peripheral neuropathy, lamellar and erythrodermic ichthyosis, and keratoderma.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Intellectual disability-enteropathy-deafness-peripheral neuropathy-ichthyosis-keratoderma syndrome

Erytrokeratoderma zmiennopostaciowa 3

Erytrokeratoderma zmiennopostaciowa, typ

Kamouraska

Niepełnosprawność intelektualna -

enteropatia - głuchota - neuropatia obwodowa

- rybia łuska - keratoderma

Intellectual disability-enteropathy-hearing

loss-peripheral neuropathy-ichthyosis-

keratoderma syndrome

Kod ORPHA

171851

Kod OMIM

609313

Kod ICD10

E83.0

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