

Recesywne zaburzenie związane z KLHL7

Kod Orpha: 603699 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A group of multiple congenital anomalies syndromes associated to *KLHL7* biallelic variants, ranging from a phenotype partially overlapping the Bohring-Opitz syndrome (BOS) to a phenotype overlapping the Crisponi/Cold-Induced Sweating syndrome (CS/CISS), with some patients presenting features of both conditions.

Dane

Klasyfikacja

Grupa fenomenów

Kod ORPHA

603699

Kod OMIM

-

Kod ICD10

-

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.