

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