

# Zależny od KLHL7 zespół Crisponi / pocenia wywołanego zimnem

## Kod Orpha: 603694 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Rzadki zespół genetycznie uwarunkowanych, licznych wad wrodzonych, który charakteryzuje się kilkoma typowymi cechami klinicznymi zespołu Crisponiego/zespołu pocenia indukowanego zimnem, w tym hipertermią w pierwszych miesiącach życia, dysmorfią, trudnościami w karmieniu i problemami oddechowymi, skurczami mięśni ustno-gardłowych, przykurczami stawów z kamptodaktylią i barwnikowym zwyrodnieniem siatkówki o wczesnym początku, ale bez pocenia wywołanego zimnem. W przeciwieństwie do zespołu Crisponiego i zespołu pocenia się wywołanego zimnem w zespole tym opisywano niepełnosprawność intelektualną.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

KLHL7-related Crisponi-like syndrome  
Związany z KLHL7 zespół podobny do Bohringa-Opitza i Crisponi / pocenia wywołanego zimnem

#### Kod ORPHA

603694

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

Q87.8

#### 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](http://www.orphanet.pl)