

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, dysmorfia, 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