## 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