

## 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