

Zespół leukomelanoderмии, infantylizmu, niepełnosprawności intelektualnej i hipotrichozy

Kod Orpha: 1816 Kod OMIM: 246500

Opis choroby *

Definicja

*Zespół leukomelanoderмии, infantylizmu, niepełnosprawności intelektualnej i hipotrichozy jest rzadką dysplazją ektodermalną, która charakteryzuje się wrodzoną uogólnioną melanolukodermią (zaburzenie barwnikowe skóry), hipodoncją i hipotrychozą, z towarzyszącym infantylizmem, niepełnosprawnością intelektualną i opóźnieniem wzrastania. Od 1961 r. w literaturze nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Berlin syndrome
Zespół Berlin
Dysplazja ektodermalna typu Berlin
Ectodermal dysplasia, Berlin type

Kod ORPHA

1816

Kod OMIM

246500

Kod ICD10

Q82.4

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