

Dziedziczna dysplazja śluzowo-nabłonkowa

Kod Orpha: 1839 Kod OMIM: 158310

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, immune deficiency with skin involvement characterized by clinical triad of non-scarring alopecia affecting mainly the scalp, well-demarcated mucosal erythema and psoriasiform erythematous intertriginous plaques. Follicular keratosis, keratoconjunctivitis, cataracts, angular cheilitis, fissured tongue, and recurrent infections are additional clinical features. Histopathology of mucosal lesions show characteristic findings of dyskeratotic keratinocytes, vacuolated basal cells, lack of epithelial maturation and decreased number of desmosomes.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Urban-Schosser-Spohn syndrome
Zespół Urbana, Schossera i Spohna

Kod ORPHA

1839

Kod OMIM

158310

Kod ICD10

K13.7

Kod ICD11

DA02.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl