

:: Samowyleczalny zespół dziecka kolodionowego

Orpha number: [ORPHA281122](#)

STRESZCZENIE

Definicja choroby:

Samowyleczalny zespół dziecka kolodionowego (SHCB) to mniejszy wariant autosomalnie recesywnej wrodzonej rybiej łuski (ARCI; sprawdź ten termin) charakteryzujący się obecnością błony kolodionowej od narodzin, która ulega wyleczeniu w ciągu kilku pierwszych tygodni życia.

Epidemiologia:

Dokładna częstość występowania nie jest znana. W literaturze odnotowano około 25 przypadków.

Obraz kliniczny:

Dzieci rodzą się w błonie kolodionowej. Mają także wywinięte powieki oraz wywinięte wargi oraz ograniczoną ruchomość stawów. Po zrzuceniu błony pacjenci mają delikatne łuski.

Etiologia:

SCHB spowodowany jest mutacjami genów *TGM1*, *ALOXE3* lub *ALOX12B* kodujących odpowiednio transglutaminazę zaangażowaną w rogowacenie warstwy rogowej oraz lipooksygenazę arachidonową 3 i lipooksygenazę 12(R) zaangażowane w metabolizm lipidów. Dziedziczenie jest autosomalne recesywne.

Recenzent-ekspert:

Prof. J. Mazereeuw-Hautier

Aktualizacja: Styczeń 2012

Tłumaczenie: Maj 2012

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

