

Zaburzenie podobne do zespołu Noonan z luźnymi włosami anagenowymi

Kod Orpha: 2701 Kod OMIM: 617506

Opis choroby *

Definicja

A Noonan-related syndrome, characterized by facial anomalies suggestive of Noonan syndrome, loose anagen hair, frequent congenital heart defects, distinctive skin features (darkly pigmented skin, keratosis pilaris, eczema or ichthyosis), and short stature that is often associated with a growth hormone deficiency. Psychomotor delay with attention deficit/hyperactivity disorder (ADHD) is frequently observed.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Mazzanti syndrome
NS/LAH
Zespół Tosti
NS/LAH

Kod ORPHA

2701

Kod OMIM

617506

Kod ICD10

Q87.1

Kod ICD11

LD2F.1Y

[*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