

Opis choroby *

Definicja

*Zespół progeroidalny typ Petty jest rzadkim zespołem przedwczesnego starzenia, który charakteryzuje się przed- i postnatalnym opóźnieniem wzrastania, wrodzonym przedwcześnie starczym wyglądem z charakterystyczną dysmorfia czaszkowo-twarzową (szerokie sklepienie kości czaszki z dużym otwartym przednim ciemiączkiem i szerokim szwem czołowym, szerokie czoło, mała twarz, mikrognacja), znacznie zredukowaną tkanką tłuszczową podskórną, luźną i pomarszczoną skórą, bez towarzyszącego opóźnienia rozwoju psychoruchowego. Często obserwuje się rzadkie, łamliwe włosy, hipoplastyczne paznokcie i opóźnione, nieprawidłowe wyrzynanie zębów, a także hipoplazję dystalnych paliczków, przepuklinę pępkową i wady narządu wzroku (krótkowzroczność/nadwzroczność, zez).

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Fontaine progeroid syndrome

Zespół Petty

Zespół Petty, Laxova i Wiedemanna

Petty syndrome

Petty-Laxova-Wiedemann syndrome

Kod ORPHA

2963

Kod OMIM

612289

Kod ICD10

E34.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet