

# Zespół osteolizy końcowych paliczków, zmian przypominających keloid i przedwczesnego starzenia

**Kod Orpha: 363665 Kod OMIM: 601812**

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół osteolizy końcowych paliczków, zmian przypominających keloid i przedwczesnego starzenia jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem progeroidalnym, który charakteryzuje się przedwczesnym starzeniem (lipoatrofia, cienka, przezroczysta skóra, rzadkie, cienkie włosy i zanik mięśni szkieletowych), opóźnionym wyrzynaniem się zębów, zmianami skórными przypominającymi bliznowce w miejscach narażonych na ucisk i nieprawidłowościami układu szkieletowego, w tym wyraźną osteolizą dystalnych paliczków, brachydaktylią z małymi dłońmi i stopami, kifoskoliozą, osteopenią i postępującymi przykurczami stawów palców dłoni i stóp. Obserwuje się także ścieńczenie sklepienia czaszki, opóźnione zarastanie ciemiączka przedniego, płaską potylicę, płytkie oczodoły, niedorozwój kości jarzmowych i wąski nos.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Premature aging syndrome, Penttinen type  
Zespół przedwczesnego starzenia, typ  
Penttinen

#### Kod ORPHA

363665

#### Kod OMIM

601812

#### Kod ICD10

E34.8

#### 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](http://www.orphanet.pl)