

## 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 ciemączka przedniego, płaską potylicę, płytkie oczodoły, niedorozwój kości jarzmowych i wąski nos.

### Dane

<b>Klasyfikacja</b> Choroba	Synonimy Premature aging syndrome, Penttinen type Zespół przedwczesnego starzenia, typ Penttinen
--------------------------------	---

<b>Kod ORPHA</b> 363665	<b>Kod OMIM</b> 601812	<b>Kod ICD10</b> E34.8
----------------------------	---------------------------	---------------------------

**Kod ICD11**

-

---

### \*Źródło

orphanet