

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

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