

# Zespół progeroidalny i marfanoidalny-lipodystrofia

## Kod Orpha: 300382 Kod OMIM: 616914

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Zespół progeroidalny i marfanoidalny-lipodystrofia jest rzadką chorobą ogólnoustrojową, która charakteryzuje się starczym wyglądem noworodka (bez innych objawów przedwczesnego starzenia) oraz dysmorfią twarzy (tj. wielkogłowie albo zatrzymane wodogłowie, wytrzeszcz, skośno-dolne ustawienie szpar powiekowych, cofnięta żuchwa), uogólnionym ciężkim, wrodzonym brakiem podskórnej tkanki tłuszczowej (z wyjątkiem piersi i okolicy biodrowej) oraz niepełnymi objawami zespołu Marfana (głównie ciężka krótkowzroczność, nadmierna ruchomość/rozciągliwość stawów i arachnodaktylia - długie, pająkowate palce). Nie występują zaburzenia metaboliczne.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA  
300382

Kod OMIM  
616914

Kod ICD10  
E88.1

Kod ICD11  
-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)