

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 dysmorfia twarzą (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