

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	Kod OMIM	Kod ICD10
300382	616914	E88.1
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet