

Zespół Keppenów i Lubinsky'ego

Kod Orpha: 435628 Kod OMIM: 614098

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, primary lipodystrophy syndrome characterized by severe developmental delay and intellectual disability, hypertonia, hyperreflexia, microcephaly, tightly adherent skin, an aged appearance, severe generalized lipodystrophy, and distinct facial dysmorphism which includes large prominent eyes, narrow nasal bridge, tented upper lip vermilion, an open mouth, and high-arched palate. Laboratory analysis of serum and urine are normal.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Generalized lipodystrophy-progeroid features-severe intellectual disability syndrome
Zespół lipodystrofii uogólnionej, cech progeroidalnych i ciężkiej niepełnosprawności intelektualnej

Kod ORPHA

435628

Kod OMIM

614098

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