

# 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](http://www.orphanet.pl)