

Zespół cech progeroidalnych i predyspozycji do raka wątrobowokomórkowego

Kod Orpha: 435953 Kod OMIM: 616200

Opis choroby *

Definicja

A rare inherited cancer-predisposing syndrome characterized by early-onset hepatocellular carcinoma, genomic instability, and progeroid features, such as short stature, low body weight, muscular atrophy, lipodystrophy, bilateral cataracts, and premature hair graying. Dysmorphic craniofacial features include triangular face, small, deep-set eyes, and micrognathia. Kyphoscoliosis, sloping shoulders, mild pectus excavatum, bilateral contractures of the elbows and fingers, bilateral clinodactyly, and pes planus have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Ruijs-Aalfs syndrome
Zespół Ruijsa i Aalfsa

Kod ORPHA

435953

Kod OMIM

616200

Kod ICD10

C22.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl