Zespół Pierpont
Kod Orpha: 487825 Kod OMIM: 602342

Opis choroby *

Definicja
*Zespół Pierpont jest rzadkim zaburzeniem tkanki podskórnej charakteryzującym się po porodzie hipotonią osiową, przedłużonymi trudnościami w karmieniu, umiarkowanym do ciężkiego globalnym opóźnieniem rozwoju, napadami padaczkowymi (w szczególności napadami typu absence), wyniosłościami płodowymi na opuszkach palców, charakterystycznymi poduszeczkami tłuszczowymi na powierzchni podeszwy, głębokimi bruzdami na dłoniach oraz stopach. Dodatkowo występują odrębne/charakterystyczne cechy twarzoczaszki, zwłaszcza szeroka twarz z wysokim czołem, wysoka przednia linia włosów, wąskie szpary powiekowe, które przy uśmiechu przybierają kształt półksiężyca, szeroki grzbiet nosa i czubek nosa z zadartymi nozdrzami, nieznaczna hipoplazja środka twarzy, długa, gładka rynienka, cienka górna warga, małe, szeroko rozstawione zęby i płaska potylica/małogłowie/krótkogłowie. Z czasem poduszeczki tłuszczowe mogą stać się mniej widoczne i mogą zniknąć.
Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Synonimy
Plantar lipomatosis-facial dysmorphism-developmental delay syndrome
Zespół tłuszczkowatości podeszew stóp, niezwykłej twarzy i opóźnionego rozwoju
Zespół tłuszczkowatości podeszew stóp, dysmorfii twarzy i opóźnionego rozwoju
Plantar lipomatosis-unusual facies-developmental delay syndrome

Kod ORPHA
487825

Kod OMIM
602342

Kod ICD10
Q87.8

Kod ICD11
-

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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