

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 poduszczkami 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 poduszcзки tłuszczowe mogą stać się mniej widoczne i mogą zniknąć.

Dane

Klasyfikacja

Synonimy

Zespół wad wrodzonych Plantar lipomatosis-facial dysmorphism-developmental delay syndrome
Zespół tłuszczkowatości podeszew stóp, niezwyklej 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