Zespół hipertrichoza - akromegaloidalny wygląd twarzy
Kod Orpha: 966 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja
Zespół hipertrichoza - akromegaloidalny wygląd twarzy (HAFF) jest bardzo rzadkim zespołem mnogich wad wrodzonych, ujawniającym się postępującą wrodzoną hipertrichozą (grube/gęste owłosienie głowy schodzące na czoło z ogólnie bujniejszym owłosieniem ciała) powiązaną z typowym akromegaloidalnym wyglądem twarzy (grube brwi, wydatna nadoczodołowa część kości czołowych, szeroki grzbiet nosa, przodopochylone nozdrza, długa i duża rynienka nosowa oraz wydatne usta z szerokimi wargami), pojawiającą się w okresie dzieciństwa. Wydaje się, że HAFF jest ze spektrum fenotypów obejmujących zespół akromegaloidalnego wyglądu twarzy i osteochondrodysplazję hipertrichotyczną typu Cantù (zob. te hasła), których kliniczne objawy się pokrywają.
Dane

Klasyfikacja
Zespół wad wrodzonych

Synonimy
HAFF
Zespół hipertrichoza - akromegaloidalne cechy twarzy
HAFF
Zespół hipertrichoza - grube rysy twarzy
Hypertrichosis-acromegaloid facial features syndrome
Hypertrichosis-coarse face syndrome

Kod ORPHA
966

Kod OMIM
-

Kod ICD10
-

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