

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 HAFF

Synonimy

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