

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic lipodystrophy characterized by loss of subcutaneous fat layers on the limbs, lipodystrophy in the face and trunk and scleroderma-like skin disorders (thickened skin on the palms and soles and skin pigment changes on the limbs and trunk). Additional clinical signs include joint contractures, reduced relative body weight, a bird-like facial appearance with a beaked nose, micrognathia and insulin-resistant diabetes mellitus.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Combined insulin, insulin-like growth factor 1 (IGF1) and epidermal growth factor (EGF) deficiency  
Mieszany Niedobór insuliny, insulinopodobnego czynnika wzrostu (IGF1) i czynnika wzrostu naskórka (EGF)  
Zespół Hoepffnera, Dreyera i Reimersa  
Zespół podobny do zespołu Wernera spowodowany mieszanym niedoborem czynnika wzrostu  
Hoepffner-Dreyer-Reimers syndrome  
Werner-like syndrome due to combined growth factor deficiency

#### Kod ORPHA

1979

#### Kod OMIM

233805

#### Kod ICD10

E88.1

#### Kod ICD11

LD27.6Z

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet