

Opis choroby *

Definicja

*Zespół dysmorfii twarzy, anoreksji, kacheksji, wad oczu i skóry jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem mnogich wad wrodzonych/zespołem dysmorficznym, który charakteryzuje się dysmorfia twarzy (łagodne opadanie powiek, żółte kępki powiek, zadarte nozdrza, rozszczepiony czubek nosa, krótkie podniebienie), ciężkim zanikiem mięśni i wyniszczeniem, barwnikowym zwyrodnieniem siatkówki, licznymi plamami soczewicowatymi i typu café-au-lait oraz łagodną syndaktylią dotyczącą tkanki miękkiej. Dodatkowe cechy to mowa nosowa, asymetria klatki piersiowej, klatka piersiowa wydrążona, szpotawość kolan, płaskostopie i rak brodawkowy tarczycy wraz z jej rozlanym powiększeniem. Od 1984 roku w literaturze nie ma nowych opisów.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	FACES syndrome
	Zespół Friedmana i Goodmana
	Friedman-Goodman syndrome

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
1969	-	Q87.0

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet