

Opis choroby *

Definicja

*Zespół ANE (łysienie – zaburzenia neurologiczne – endokrynopatia) jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem neuro-endokrynno-skórnym, które charakteryzuje się łysieniem o bardzo zmiennym stopniu nasilenia, umiarkowaną lub znaczną niepełnosprawnością intelektualną, postępującym pogorszeniem funkcji ruchowych o późnym początku oraz złożonym niedoborem hormonów przedniego płata przysadki mózgowej, objawiającym się ośrodkowym hipogonadyzmem hipogonadotropowym, opóźnionym dojrzewaniem lub jego brakiem, niedoborem hormonu wzrostu (co skutkuje niskim wzrostem), postępującą ośrodkową niewydolnością kory nadnerczy oraz hipoplazją przedniego płata przysadki. Dodatkowe objawy to: hipodoncja, siatkowate przebarwienia w zgięciach, ginekomastia, małowłowie i kyfoskolioza.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Alopecia-progressive neurological defect-endocrinopathy syndrome
Zespół łysienia, postępującego defektu neurologicznego i endokrynopatii

Kod ORPHA

157954

Kod OMIM

612079

Kod ICD10

E23.0

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet