

Miażdżyca tętnic - głuchota - cukrzyca - padaczka - nefropatia

Kod Orpha: 1192 Kod OMIM: 209010

Opis choroby *

Definicja

A rare, severe, circulatory system disease characterized by premature, diffuse, severe atherosclerosis (including the aorta and renal, coronary, and cerebral arteries), sensorineural deafness, diabetes mellitus, progressive neurological deterioration with cerebellar symptoms and photomyoclonic seizures, and progressive nephropathy. Partial deficiency of mitochondrial complexes III and IV in the kidney and fibroblasts (but not in muscle) may be associated. There have been no further descriptions in the literature since 1994.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Atherosclerosis-hearing loss-diabetes-epilepsy-nephropathy syndrome
Zespół Feigenbauma, Bergerona i Richardsona
Feigenbaum-Bergeron-Richardson syndrome

Kod ORPHA

1192

Kod OMIM

209010

Kod ICD10

I70.9

Kod ICD11

LD2H.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl