

# Zespół małogłowie pierwotne - padaczka - utrwalona cukrzyca noworodków

## Kod Orpha: 306558 Kod OMIM: 619278

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Zespół małogłowie pierwotne - padaczka - utrwalona cukrzyca noworodków jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą neurologiczną, która charakteryzuje się wrodzonym małogłowiem, ciężką encefalopatią padaczkową o wczesnym początku (objawiającą się opornymi na leczenie napadami mioklonicznymi i/lub toniczno-klonicznymi), nieprzemijającą, noworodkową, insulinozależną cukrzycą i znacznym całościowym opóźnieniem rozwoju. Często towarzyszy hipotonia mięśniowa, nieprawidłowości kostne, trudności w karmieniu i dysmorficzne rysy twarzy (wąskie czoło, zadarte nozdrza, małe usta z głęboką rynienką, namiotowata górna warga). W badaniu MRI mózgu widoczny jest zanik mózgu z uproszczonym wzorcem zakrętów korowych oraz zanik/niedorozwój ciała modzelowatego.inf  
brsup

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA  
306558

Kod OMIM  
619278

Kod ICD10  
Q02

Kod ICD11  
-

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)