

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