

Opis choroby *

Definicja

*Zespół małegołowia pierwotne - padaczka - utrwalona cukrzyca noworodków jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą neurologiczną, która charakteryzuje się wrodzonym małymłowiem, 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