

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Zespół małegołowię 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