

# Niemowlęca wielonarządowa choroba neurologiczno-endokrynowo-trzustkowa

## Kod Orpha: 456312 Kod OMIM: 616263

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome with intellectual disability characterized by global developmental delay, postnatal microcephaly, intellectual disability, ataxia, sensorineural hearing loss, and exocrine pancreatic insufficiency. More variable manifestations include hypotonia, growth retardation, peripheral demyelinating neuropathy, dysmorphic facial features, and additional endocrine abnormalities. Brain imaging may show progressive cerebellar atrophy in some patients.

#### Dane

##### Klasyfikacja

Choroba

##### Synonimy

IMNEPD

IMNEPD

##### Kod ORPHA

456312

##### Kod OMIM

616263

##### Kod ICD10

Q87.8

##### Kod ICD11

-

---

[\\* Źródło](#)

[orphanet](#)

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)