

Zespół małogłowie pierwotne-łagodna niepełnosprawność intelektualna-cukrzyca o początku w wieku młodzieńczym

Kod Orpha: 391408 Kod OMIM: 616817

Opis choroby *

Definicja

*Zespół małogłowie pierwotne-łagodna niepełnosprawność intelektualna-cukrzyca o początku w wieku młodzieńczym jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się wrodzonym, przetrwałym małogłowiem, niską masą urodzeniową, niskim wzrostem, napadami drgawkowymi o początku w dzieciństwie, całościowym opóźnieniem rozwoju, łagodną niepełnosprawnością intelektualną oraz cukrzycą ujawniającą się u nastolatków lub młodych dorosłych. Objawy towarzyszące to ataktyczny chód, nieprawidłowości kostne, gromadzenie się tkanki tłuszczowej w obrębie karku i szyi oraz marskość wątroby u niemowląt. Budowa mózgu jest zazwyczaj prawidłowa, chociaż opisywano opóźnienie mielinizacji i hipoplazję pniu mózgu.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
391408

Kod OMIM
616817

Kod ICD10
Q87.8

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