

Opis choroby *

Definicja

*Zespół małowłowie pierwotne-łagodna niepełnosprawność intelektualna-cukrzyca o początku w wieku młodzieńczym jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zespołem z niepełnosprawnością intelektualną, który charakteryzuje się wrodzonym, przetrwałym małowłowiem, 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