

## 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