

Zespół cukrzycy o początku w wieku młodzieńczym z ośrodkową i obwodową neurodegeneracją

Kod Orpha: 445062 Kod OMIM: 616192

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by juvenile-onset insulin-dependent diabetes mellitus associated with central and peripheral nervous system abnormalities with variable onset between infancy and adolescence. Neurological manifestations include combined cerebellar and afferent ataxia, sensorineural hearing loss, pyramidal tract signs, and demyelinating sensorimotor peripheral neuropathy. Hypothyroidism has been reported in some patients. Brain imaging may show generalized cerebral atrophy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Combined cerebellar and peripheral ataxia-deafness-diabetes mellitus syndrome
Zespół złożonej ataksji mózdkowej i obwodowej, utraty słuchu i cukrzycy
Combined cerebellar and peripheral ataxia-hearing loss-diabetes mellitus syndrome

Kod ORPHA

445062

Kod OMIM

616192

Kod ICD10

G31.8

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