

Cukrzyca noworodkowa - wrodzona niedoczynność tarczycy - jaskra wrodzona - zwłóknienie wątroby - wielotorbielowatość nerek

Kod Orpha: 79118 Kod OMIM: 610199

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disease characterized by intrauterine growth retardation, permanent neonatal diabetes mellitus, and congenital hypothyroidism. Additional manifestations include congenital glaucoma, hepatic disease (hepatitis, fibrosis, and cirrhosis), polycystic kidneys, exocrine pancreatic dysfunction, sensorineural hearing impairment, developmental delay, and mild facial dysmorphism (such as flat nasal bridge, epicanthal folds, long philtrum, and low-set ears), among others.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

79118

Kod OMIM

610199

Kod ICD10

P70.2

Kod ICD11

GB8Y

[*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