

Zespół agenezji trzustki i holoprozencefalii

Kod Orpha: 556955 Kod OMIM: 618500

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome characterized by the association of pancreatic agenesis and lobar/semilobar holoprosencephaly. Insulin-dependent diabetes mellitus and pancreatic exocrine deficiency manifest early after birth. Additional reported manifestations include intrauterine growth retardation, muscle weakness, seizures, mild intellectual disability and dysmorphic craniofacial features, and agenesis of the gallbladder.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

556955

Kod OMIM

618500

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.