

Zespół Bangstad

Kod Orpha: 1227 Kod OMIM: 210740

Opis choroby *

Definicja

Bangstad syndrome is a rare endocrine disease characterized by the association of primordial birdheaded nanism, progressive ataxia, goiter, primary gonadal insufficiency and insulin resistant diabetes mellitus. Plasma concentrations of TSH, PTH, LH, FSH, ACTH, glucagon, and insulin are usually elevated. A generalized cell membrane defect was suggested to be the pathophysiological abnormality in these patients. The mode of inheritance was thought to be autosomal recessive. There have been no further descriptions in the literature since 1989.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Ataxia-diabetes-goiter-gonadal insufficiency syndrome
Ataksja - cukrzyca - wole - niedoczynność gonad

Kod ORPHA

1227

Kod OMIM

210740

Kod ICD10

E31.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl