

Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna

Kod Orpha: 254803 Kod OMIM: 612075

Opis choroby *

Definicja

*Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna (mózgowo-mięśniowa) należy do schorzeń związanych z mutacjami mitochondrialnego DNA, które typowo charakteryzują się objawami nerwowo-mięśniowymi z hipotonią o początku w wieku niemowlęcym, kwasicy mleczanową, opóźnieniem psychoruchowym, postępującymi zaburzeniami ruchowymi o typie hiperkinezy-dystonii, oftalmoplegią zewnętrzną, niedosłuchem zmysłowo-nerwowym, uogólnionymi napadami drgawkowymi i zróżnicowaną dysfunkcją kanalików nerkowych. Mogą wystąpić liczne inne objawy kliniczne.

Dane

Klasyfikacja

Grupa fenomenów

Synonimy

mtDNA depletion syndrome,
encephalomyopathic form
Zespół deplecji mtDNA, postać
encefalomiopatyczna

Kod ORPHA

254803

Kod OMIM

612075

Kod ICD10

E88.8

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