

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, kwasicą 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	Synonimy
Grupa fenomenów	mtDNA depletion syndrome, encephalomyopathic form Zespół deplecji mtDNA, postać encefalomiopatyczna

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
254803	612075	E88.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet