

Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna z tubulopatią

Kod Orpha: 255235 Kod OMIM: 612075

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial DNA depletion syndrome characterized by neonatal or infantile onset of hypotonia, failure to thrive, global developmental delay, and persistent lactic acidosis. The disease course is variable and ranges from intractable diarrhea and respiratory failure with fatal outcome in early infancy to a milder phenotype with survival into childhood. Additional reported features include sensorineural hearing loss, microcephaly, seizures, pigmentary retinopathy, and renal tubulopathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

mtDNA depletion syndrome,
encephalomyopathic form with renal
tubulopathy
Zespół deplecji mtDNA, postać
encefalomiopatyczna z tubulopatią

Kod ORPHA

255235

Kod OMIM

612075

Kod ICD10

G31.8

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