

Opis choroby *

Definicja

Rzadka choroba mitochondrialna o niejednorodnym obrazie klinicznym, która charakteryzuje się współwystępowaniem postępującego niedosłuchu zmysłowo-nerwowego z kardiomiopatią przerostową i, w większości przypadków, objawami encefalomiopatii, takimi jak ataksja, niewyraźna mowa, postępującym zewnętrznym niedowładem gałki ocznej, osłabieniem mięśni, bólem mięśni i nietolerancją wysiłku.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Maternally-inherited cardiomyopathy and deafness

Kardiomiopatia związana z tRNA-LYS - utrata słuchu

mtDNA-related cardiomyopathy and deafness

mtDNA-related cardiomyopathy and hearing loss

tRNA-LYS-related cardiomyopathy-hearing loss syndrome

Kod ORPHA

1349

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet