

Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać wątrobowo-mózgowa z powodu niedoboru DGUOK

Kod Orpha: 279934 Kod OMIM: 251880

Opis choroby *

Definicja

A rare immune disease characterized by severely reduced mitochondrial DNA content due to DGUOK deficiency typically manifesting with early-onset liver dysfunction, psychomotor delay, hypotonia, rotary nystagmus that develops into opsoclonus, lactic acidosis and hypoglycemia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

279934

Kod OMIM

251880

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.