Opis choroby *

Definicja

A rare, severe form of mevalonate kinase deficiency (MKD) characterized by dysmorphic features, failure to thrive, psychomotor delay, ocular involvement, hypotonia, progressive ataxia, myopathy, and recurrent inflammatory episodes.

Dane

Klasyfikacja
Podtyp kliniczny

Synonimy
Complete mevalonate kinase deficiency
Całkowity Niedobór kinazy mewalonianowej
MVA
MVA

Kod ORPHA
29

Kod OMIM
610377

Kod ICD10
E88.8

Kod ICD11
5C52.10

---

*Źródło

orphanet