

# Zaćma wrodzona - postępująca hipotonia mięśni - utrata słuchu - opóźnienie rozwoju

## Kod Orpha: 330054 Kod OMIM: 613076

### Opis choroby \*

#### Definicja

Congenital cataract-progressive muscular hypotonia-hearing loss-developmental delay syndrome is a rare, genetic, mitochondrial myopathy disorder characterized by congenital cataract, progressive muscular hypotonia that particularly affects the lower limbs, reduced deep tendon reflexes, sensorineural hearing loss, global development delay and lactic acidosis. Muscle biopsy reveals reduced complex I, II and IV respiratory chain activity.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Congenital cataract-progressive muscular hypotonia-deafness-developmental delay syndrome  
Zaćma wrodzona - postępująca hipotonia mięśni - głuchota - opóźnienie rozwoju

#### Kod ORPHA

330054

#### Kod OMIM

613076

#### Kod ICD10

G71.3

#### 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](http://www.orphanet.pl)