

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