

# Zespół mnogich delecji mitochondrialnego DNA z powodu deficytu DGUOK o początku w wieku dorosłym

**Kod Orpha: 329314 Kod OMIM: 617070**

## Opis choroby \*

### Definicja

An extremely rare multiple mitochondrial DNA deletion syndrome with markedly decreased deoxyguanosine kinase (DGUOK) activity in skeletal muscle characterized by a highly variable phenotype. Clinical manifestations include progressive external ophthalmoplegia, mitochondrial myopathy, recurrent rhabdomyolysis, lower motor neuron disease, mild cognitive impairment, sensory axonal neuropathy, optic atrophy, ataxia, hypogonadism and/or parkinsonism.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Adult-onset multiple mtDNA deletion syndrome due to DGUOK deficiency  
Zespół mnogich delecji mtDNA z powodu deficytu DGUOK o początku w wieku dorosłym

#### Kod ORPHA

329314

#### Kod OMIM

617070

#### 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)