

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