

# Kardiomiopatia przerostowa i choroba kanalików nerkowych spowodowana mutacjami mitochondrialnego DNA

**Kod Orpha: 324525 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Kardiomiopatia przerostowa i choroba kanalików nerkowych spowodowana mutacjami mitochondrialnego DNA jest mitochondrialnym zaburzeniem fosforylacji oksydacyjnej, które charakteryzuje się kardiomiopatią przerostową i rozstrzeniową, zahamowaniem rozwoju, miopatią z uogólnioną hipotonią i zwiększonym stężeniem kinazy kreatyninowej, opóźnieniem i/lub regresją rozwoju z zanikami mózgu w badaniu MRI, niewydolnością nerek, kwasicą kanalikową i kwasicą mleczanową. Dodatkowe objawy kliniczne obejmują drgawki i niewydolność oddechową.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Hypertrophic cardiomyopathy with kidney anomalies due to mtDNA mutation

Kardiomiopatia przerostowa i choroba kanalików nerkowych z powodu mutacji mtDNA

Kardiomiopatia przerostowa z wadami nerek

wskutek mutacji w mitochondrialnym DNA

Hypertrophic cardiomyopathy with renal anomalies due to mitochondrial DNA mutation

**Kod ORPHA**

324525

**Kod OMIM**

-

**Kod ICD10**

E88.8

**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)