

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