

## 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