

Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, postać encefalomiopatyczna ze zróżnicowanymi wadami twarzoczaszki

Kod Orpha: 369897 Kod OMIM: 615471

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial DNA depletion syndrome characterized by congenital or early-onset lactic acidosis, hypotonia, and severe global developmental delay with feeding difficulties and failure to thrive. It is frequently associated with variable dysmorphic facial features. Additional manifestations include seizures, movement disorders, and cardiac and ophthalmologic anomalies, among others. Brain imaging may show generalized atrophy and white matter abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

mtDNA depletion syndrome,
encephalomyopathic form with variable
craniofacial anomalies
Zespół deplecji mtDNA, postać
encefalomiopatyczna ze zróżnicowanymi
wadami twarzoczaszki

Kod ORPHA

369897

Kod OMIM

615471

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