

Niemowlęca encefalopatia mitochondrialna związana z FASTKD2

Kod Orpha: 166105 Kod OMIM: 618855

Opis choroby *

Definicja

*Niemowlęca encefalomiopatia mitochondrialna związana z FASTKD2 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym mitochondrialnym zaburzeniem fosforylacji oksydacyjnej, które charakteryzuje się wczesną encefalomiopatią, powodującą opóźnienie rozwoju, powoli postępującą hemiplegię, oporne na leczenie napady padaczkowe i asymetryczny zanik mózgu z poszerzeniem układu komorowego po tej samej stronie. Dodatkowo może wystąpić zanik nerwu wzrokowego, nieznaczny wzrost stężenia kwasu mlekowego w surowicy i/lub płynie mózgowo-rdzeniowym oraz zmniejszona aktywność oksydazy cytochromu c w materiale z biopsji mięśnia szkieletowego.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
166105

Kod OMIM
618855

Kod ICD10
G71.3

Kod ICD11
5C53.2Y

[*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