

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, odporne 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