

Opis choroby *

Definicja

*Zespół MEGDEL jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem neurometabolicznym, które charakteryzuje się hipoglikemią noworodkową, objawami sepsy niezwiązanej z infekcją, narastającymi problemami z karmieniem, brakiem prawidłowego rozwoju, przemijającą dysfunkcją wątroby i hipotonią tułowia, przechodzącą w dystonię i spastyczność, co skutkuje zatrzymaniem rozwoju psychoruchowego i/lub regresem rozwoju. Towarzyszy postępujący niedosłuch zmysłowo-nerwowy, niepełnosprawność intelektualna i brak rozwoju mowy. W badaniach laboratoryjnych obserwuje się kwasicę 3-metyloglutakonową oraz przemijające podwyższenie stężenia mleczanów i transaminaz w surowicy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

3-methylglutaconic aciduria with deafness-
encephalopathy-Leigh-like syndrome

Acyduria 3-metyloglutakonowa z głuchotą -
encefalopatia -zespół podobny do zespołu
Leigha

3-methylglutaconic aciduria with hearing loss-
encephalopathy-Leigh-like syndrome

Kod ORPHA

352328

Kod OMIM

614739

Kod ICD10

E71.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet