

## 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