

Zespół delecji mitochondrialnego DNA z postępującą miopatią

Kod Orpha: 352470 Kod OMIM: 615156

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, mitochondrial oxidative phosphorylation disorder characterized by either late-onset myopathy with progressive external ophthalmoplegia and muscular weakness (predominantly limb-girdle) or early-onset myopathy presenting with decreased fetal movements, congenital ptosis, progressive external ophthalmoplegia, hypotonia and, variably, joint contractures. Reduced content and multiple deletions of mitochondrial DNA is observed in muscle biopsy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Mitochondrial DNA deletion syndrome with limb-girdle weakness
Zespół delecji mitochondrialnego DNA ze słabością obręczowo-kończynową
Zespół delecji mtDNA z postępującą miopatią
Zespół delecji mtDNA ze słabością obręczowo-kończynową
Mitochondrial DNA deletion syndrome with progressive myopathy
mtDNA deletion syndrome with limb-girdle weakness
mtDNA deletion syndrome with progressive myopathy

Kod ORPHA

352470

Kod OMIM

615156

Kod ICD10

G71.3

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