

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