

Zespół deplecji mitochondrialnego DNA, forma z encefalomiopatią i kwasicą metylomalonową

Kod Orpha: 1933 Kod OMIM: 612073

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial DNA depletion syndrome characterized by neonatal or infantile onset of global developmental delay, hypotonia, failure to thrive, progressive neurologic decline, sensorineural deafness, and movement disorder. Seizures, external ophthalmoplegia, polyneuropathy, cardiomyopathy, and renal tubular dysfunction have also been reported. Brain imaging may show T2-weighted hyperintensities in the basal ganglia, and laboratory examination may reveal lactic acidosis and mild methylmalonic aciduria.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Booth-Haworth-Dilling syndrome
Mitochondrialna encefalomiopatia - aminoacidopatia
Zespół Bootha, Hawortha i Dillinga
Zespół deplecji mtDNA, forma z encefalomiopatią i kwasicą metylomalonową
Mitochondrial encephalomyopathy-aminoacidopathy syndrome
mtDNA depletion syndrome, encephalomyopathic form with methylmalonic aciduria

Kod ORPHA

1933

Kod OMIM

612073

Kod ICD10

G71.3

Kod ICD11

5C53.20

[*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