

Zespół leukoencefalopatii, wad podwzgórza i pnia mózgu i wysokiego poziomu mleczanów

Kod Orpha: 314051 Kod OMIM: 614924

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic neurological disorder defined by early-onset of neurologic symptoms, biphasic clinical course, unique MRI features (incl. extensive, symmetrical, deep white matter abnormalities), and increased lactate in body fluids. The severe form is characterized by delayed psychomotor development, seizures, early-onset hypotonia, and persistently increased lactate levels. The mild form usually presents with irritability, psychomotor regression after six months of age, and temporary high lactate levels, with overall clinical improvement from the second year onward.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COXPD12

LTBL

COXPD12

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 12

Combined oxidative phosphorylation defect type 12

LTBL

Kod ORPHA

314051

Kod OMIM

614924

Kod ICD10

E88.8

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