

Śmiertelny zespół mnogich dysfunkcji mitochondrialnych typu 4

Kod Orpha: 457406 Kod OMIM: 616370

Opis choroby *

Definicja

A rare, severe, genetic, neurometabolic disease characterized by infantile-onset of progressive neurodevelopmental regression, optic atrophy with nystagmus and diffuse white matter disease. Affected individuals usually have central hypotonia that progresses to limb spasticity and hyperreflexia, eventually resulting in a vegetative state. Recurrent chest infections are frequently associated and seizures (usually generalized tonic-clonic) may occasionally be observed. Brain magnetic resonance imaging shows diffuse bilateral symmetric abnormalities in the cerebral periventricular white matter, with variable lesions in other areas but sparing the basal ganglia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MMDS4

MMDS4

Kod ORPHA

457406

Kod OMIM

616370

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