

# Zespół śmiertelnej mnogiej dysfunkcji mitochondriów typu 2

## Kod Orpha: 401874 Kod OMIM: 614299

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare mitochondrial disease characterized by infantile onset of severe regression after a period of normal development, epileptic encephalopathy, hypotonia, movement disorder, cardiomyopathy, hyperglycinemia, and lactic acidosis. Optic atrophy may also be present. Brain imaging findings are highly variable and include white matter abnormalities. The disease is typically fatal in infancy.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

BOLA3 deficiency  
Niedobór BOLA3  
MMDS2

#### Kod ORPHA

401874

#### Kod OMIM

614299

#### Kod ICD10

E88.8

#### Kod ICD11

5C53.21

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)