

Niedobór syntetazy kwasu liponowego

Kod Orpha: 401859 Kod OMIM: 614462

Opis choroby *

Definicja

*Niedobór syntetazy kwasu liponowego jest rzadką chorobą neurometaboliczną, która charakteryzuje się napadami drgawkowymi (często opornymi na leczenie) u noworodków, hipotonią mięśniową, trudnościami w karmieniu (osłabiony odruch ssania i/(lub) połykania) oraz łagodnym lub ciężkim opóźnieniem psychoruchowym, związanym z nieketotyczną hiperglicynemią, zwykle stwierdzaną w badaniu biochemicznym. Towarzyszyć mogą problemy z oddychaniem (bezdech, ostra kwasica oddechowa), nadmierna senność, niedosłuch, małowłowie i spastyczność z objawami piramidowymi.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
401859	614462	E88.8
Kod ICD11		
-		

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.