

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

401859

Kod OMIM

614462

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet