

## 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