

Opis choroby *

Definicja

*Niedobór transferazy liponowej 1 jest bardzo rzadkim wrodzonym błędem metabolizmu, przebiegającym z wysoce zmiennym fenotypem; zwykle charakteryzuje się napadami padaczkowymi o początku w okresie noworodkowo-niemowlęcym, opóźnieniem psychoruchowym i nieprawidłowym napięciem mięśni, które może obejmować jego obniżenie lub wzmożenie, co skutkuje uogólnionym osłabieniem, ruchami dystonicznymi i/lub postępującą niewydolnością oddechową, z towarzyszącą ciężką kwasicą mleczanową i podwyższonym stężeniem mleczanów, ketoglutaranu i 2-oksokwasów w moczu. Dodatkowe objawy mogą obejmować odwodnienie, wymioty, zaburzenia funkcji wątroby, objawy pozapiramidowe, czterokończynowy niedowład spastyczny, wygórowane odruchy głębokie, zaburzenia mowy, trudności w połykaniu i nadciśnienie płucne.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

401862

Kod OMIM

616299

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet