

Zespół opóźnienie wzrostu i rozwoju-hipotonia- upośledzenie wzroku-kwasica mleczanowa

Kod Orpha: 391348 Kod OMIM: 615578

Opis choroby *

Definicja

*Zespół opóźnienie wzrostu i rozwoju-hipotonia-upośledzenie wzroku-kwasica mleczanowa jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem mitochondrialnej fosforylacji oksydacyjnej, które charakteryzuje się opóźnieniem wzrastania wewnątrzmacicznego, małogłowie, hipotonią, zaburzeniami widzenia, opóźnieniem mowy oraz kwasicą mleczanową z obniżoną aktywnością enzymów łańcucha oddechowego (zazwyczaj kompleksu I). Objawy dodatkowe mogą obejmować niedokrwistość makrocytarną, drżenie, zanik mięśni, dysmetrię i łagodną niepełnosprawność intelektualną.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

391348

Kod OMIM

615578

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl