

# 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](http://www.orphanet.pl)