

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, małowagiem, 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