

## 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