

Postępująca encefalopatia z leukodystrofią spowodowaną niedoborem DECR

Kod Orpha: 431361 Kod OMIM: 616034

Opis choroby *

Definicja

Progressive encephalopathy with leukodystrophy due to DECR deficiency is a rare mitochondrial disease, which presents with neonatal hypotonia, central nervous system abnormalities (ventriculomegaly, corpus callosum hypoplasia, cerebellar atrophy), acquired microcephaly, failure to thrive, developmental delay and intermittent lactic acidosis provoked by catabolic stress (e.g. infection). Hyperlysinemia and elevated C10:2 carnitine can be detected in plasma. Later on, epilepsy, cerebellar ataxia, renal tubular acidosis, severe encephalopathy, dystonia, spastic quadriplegia and other complications may develop.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

2,4-dienoyl-CoA reductase deficiency
Niedobór DECR z hiperlizynemią
Niedobór reduktazy 2,4-dienoilo-CoA
DECR deficiency with hyperlysinemia

Kod ORPHA

431361

Kod OMIM

616034

Kod ICD10

G31.8

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