

Zespół wad oczu, neuropatii aksonalnej i opóźnienia rozwoju

Kod Orpha: 496790 Kod OMIM: 617183

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial disease characterized by signs and symptoms within a phenotypic and metabolic spectrum that includes global developmental delay, hypotonia, intellectual disability, optic atrophy, axonal neuropathy, hypertrophic cardiomyopathy, lactic acidosis, and increased excretion of Krebs cycle intermediates. Other variable features are spasticity, seizures, ataxia, congenital cataract, and dysmorphic facial features. Age of onset is in the neonatal period or infancy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Harel-Yoon syndrome

Zespół Harel i Yoona

Kod ORPHA

496790

Kod OMIM

617183

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl