Zespół deplecji mitochondrialnego DNA
Kod Orpha: 35698 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja
Klinicznie niejednorodna grupa schorzeń mitochondrialnych, charakteryzujących się zmniejszeniem liczby kopii mitochondrialnego DNA w chorobowo zajętych tkankach, bez mutacji lub rearanżacji w mitochondrialnym DNA. Schorzenia są fenotypowo heterogenne i mogą dotyczyć konkretnego narządu lub kombinacji narządów, przy czym najczęściej zgłaszano objawy wątrobowo-mózgowe (tj. zaburzenia funkcji wątroby, opóźnienie psychoruchowe), mięśniowe (tj. hipotonia, osłabienie mięśni, opóźnienie psychoruchowe), mózgowo-mięśniowe (tj. hipotonia, zaburzenia motoryki przewodu pokarmowego, neuropatia obwodowa). Dodatkowe fenotypy obejmują śmiertelną dziecięcą kwasicę mleczanową z kwasicą metylomalonową, ataksję spastyczną (zespół ataksji spastycznej z neuropatią o wczesnym początku) oraz zespół Alpersa.
Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Kategoria	mtDNA depletion syndrome Zespół deplecji mtDNA

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
35698	-	-

Kod ICD11
5C53.20

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl