

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

Kategoria

Synonimy

mtDNA depletion syndrome
Zespół deplecji mtDNA

Kod ORPHA

35698

Kod OMIM

-

Kod ICD10

-

Kod ICD11

5C53.20

[*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