

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	Synonimy	
Kategoria	mtDNA depletion syndrome Zespół deplecji mtDNA	
<b>Kod ORPHA</b> 35698	<b>Kod OMIM</b> -	<b>Kod ICD10</b> -
<b>Kod ICD11</b> 5C53.20		

---

### \*Źródło

orphanet