

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 35698	Kod OMIM -	Kod ICD10 -
Kod ICD11 5C53.20		

*Źródło

orphanet