

Zespół obrzęku-kwasicy mleczanowej-anemii syderoblastycznej-niewydolności wielonarządowej

Kod Orpha: 528091 Kod OMIM: 617021

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial disease characterized by prenatal complications including oligohydramnios, fetal growth restriction, hydrops, and anemia, followed by severe lactic acidosis, hyaline membrane disease, pulmonary hypertension, cardiac anomalies, liver dysfunction, urogenital abnormalities and progressive renal disease, seizures, thrombocytopenia, and sideroblastic anemia resulting in multisystem organ failure and death shortly after birth. Less severely affected patients surviving the neonatal period and showing sensorineural hearing loss and developmental delay have been reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

528091

Kod OMIM

617021

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

[*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