

Encefalopatia wywołana zaburzeniem fragmentacji mitochondriów i peroksysomów

Kod Orpha: 527276 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial disease characterized by a variable phenotype comprising delayed psychomotor development or neurodevelopmental regression, hypotonia, seizures, microcephaly, optic atrophy, pyramidal signs, and peripheral neuropathy, among others. Age of onset and disease severity are also variable with some cases taking a fatal course in early infancy. Serum lactate levels may be elevated. Reported brain imaging findings include abnormal signals in the basal ganglia, cerebral and/or cerebellar atrophy, and white matter abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
527276

Kod OMIM
-

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