

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej związany z WARS2

Kod Orpha: 572798 Kod OMIM: 617710

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial oxidative phosphorylation disorder characterized by a spectrum of three main clinical phenotypes comprising a severe neonatal phenotype with early fatal lactic acidosis, a more protracted course with early-onset developmental delay, motor weakness, extrapyramidal signs, and with or without epilepsy, and a phenotype with normal early development and Parkinson-like symptoms starting around the age of one year. Additional, variably reported, signs and symptoms include cardiomyopathy, optic anomalies, hepatosplenomegaly, and abnormal brain MRI findings, among others. Deficiencies in mitochondrial oxidative phosphorylation enzymes are inconsistent.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Mitochondrial tryptophanyl-tRNA synthetase deficiency
Mitochondrial tryptophanyl-tRNA synthetase deficiency

Kod ORPHA

572798

Kod OMIM

617710

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

5C53.2Y

[*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