

MELAS

Kod Orpha: 550 Kod OMIM: 540000

Opis choroby *

Definicja

Dokładna patogenezą nie została w pełni wyjaśniona. U podstaw objawów klinicznych leży niedobór energii z powodu dysfunkcji mitochondriów. Spośród dotychczas zidentyfikowanych mutacji w 19 genach mitochondrialnych najczęstsza (stanowiąca około 80%) jest mutacja 3243A>G w genie mitochondrialnego tRNA Leu(UUR) (MT-TL1). Mutacje te prowadzą do dysfunkcji mitochondrialnego tRNA, zaburzając syntezę białek mitochondrialnych.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes
Encefalopatia mitochondrialna, kwasica mleczanowa z epizodami udaropodobnymi
Miopatia mitochondrialna, encefalopatia, kwasica mleczanowa i epizody udaropodobne
Mitochondrial encephalopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes
Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes

Kod ORPHA

550

Kod OMIM

540000

Kod ICD10

G71.3

Kod ICD11

8C73.Y

[*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