

## Opis choroby \*

### Definicja

Dokładna patogeneza 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