

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