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 3243Asup G w genie mitochondrialnego tRNA Leu(UUR) (MT-TL1). Mutacje te prowadzą do dysfunkcji mitochondrialnego tRNA, zaburzając syntezę białek mitochondrialnych.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	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	**Kod OMIM**	**Kod ICD10**
550	540000	G71.3, G71.3412000

Kod ICD11
8C73.Y

---

*Źródło

orphanet