

Opis choroby *

Definicja

Zespół Kearnsa i Sayre'a (KSS) jest chorobą mitochondrialną, charakteryzującą się zespołem postępującej zewnętrznej oftalmoplegii (PEO), zwyrodnieniem barwnikowym siatkówki i początkiem w wieku poniżej 20 lat. Często występujące cechy dodatkowe to głuchota, ataksja mózdkowa i blok przewodnictwa sercowego.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

480

Kod OMIM

530000

Kod ICD10

H49.8

Kod ICD11

9C82.0

*Źródło

orphanet