

Miopatia mitochondrialna - kwasica mleczanowa - głuchota

Kod Orpha: 2597 Kod OMIM: 251950

Opis choroby *

Definicja

Rzadka miopatia metaboliczna, która ujawnia się w dzieciństwie i klinicznie charakteryzuje się zahamowaniem wzrostu, znacznym osłabieniem mięśni i niedosłuchem zmysłowo-nerwowym umiarkowanego stopnia, zaś w badaniach biochemicznych kwasicą metaboliczną, podwyższonym stężeniem pirogronianu w surowicy, hiperalaninemią i hiperalaninurią. Od 1973 roku nie było dalszych opisów w literaturze.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Mitochondrial myopathy-lactic acidosis-hearing loss syndrome
Miopatia mitochondrialna - kwasica mleczanowa - utrata słuchu

Kod ORPHA

2597

Kod OMIM

251950

Kod ICD10

G71.3

Kod ICD11

-

[*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