

# 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](http://www.orphanet.pl)