

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