

Registro de Enfermedades mitocondriales

Descripción

El registro de Enfermedades Mitocondriales, tiene como objetivo principal recoger datos del mayor número de pacientes con estas patologías para poder realizar investigación traslacional básica y clínica, especialmente caracterización clínica y genética. La inclusión de datos es realizada por neurólogos de hospitales de toda España, actualmente participan neurólogos de 30 hospitales. En este registro se recogen datos demográficos y clínicos.

Enfermedades relacionadas con el registro:

ORPHA:68380 Enfermedad mitocondrial

ORPHA:206966 Miopatía mitocondrial

ORPHA:225700 Enfermedad mitocondrial con epilepsia

ORPHA:217613 Enfermedad mitocondrial con miocardiopatía dilatada

ORPHA:217587 Enfermedad mitocondrial con miocardiopatía hipertrófica

ORPHA:225703 Enfermedad mitocondrial con neuropatía periférica

Network:

Registro Español de enfermedades neuromusculares NMD-ES

RD-Connect ID # 80677

http://catalogue.rd-connect.eu/web/ciberned-data-base-neuromuscular-diseases/reg_home