

# Miopatia mitochondrialna z odwracalnym niedoborem oksydazy cytochromu c

## Kod Orpha: 254864 Kod OMIM: 500009

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic, mitochondrial oxidative phosphorylation disorder characterized by a potentially life-threatening, severe myopathy manifesting in the neonatal to early infantile period, followed by marked, spontaneous improvement of muscular function by early childhood. Associated biochemical findings include lactic acidosis and a transient, marked decrease in respiratory chain activity.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Benign COX deficiency  
Dziecięcy odwracalny Niedobór oksydazy cytochromu c  
Łagodny Niedobór COX  
Miopatia mitochondrialna z odwracalnym niedoborem COX  
Miopatia mitochondrialna z odwracalnym niedoborem kompleksu IV  
Infantile reversible cytochrome C oxidase deficiency myopathy  
Mitochondrial myopathy with reversible COX deficiency  
Mitochondrial myopathy with reversible complex IV deficiency  
Reversible infantile cytochrome C oxidase deficiency  
Reversible infantile respiratory chain deficiency

Kod ORPHA  
254864

Kod OMIM  
500009

Kod ICD10  
G71.3

Kod ICD11  
8C73.Y

---

[\\*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)