

# Izolowany niedobór syntazy ATP

## Kod Orpha: 254913 Kod OMIM: 614053

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Izolowany niedobór syntazy ATP jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, mitochondrialnym zaburzeniem fosforylacji oksydacyjnej, które może objawiać się szerokim zakresem objawów (w tym obniżeniem napięcia mięśniowego, kardiomiopatią przerostową, opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, encefalopatią, neuropatią obwodową, kwasicą mleczanową, kwasicą 3-metyloglutakonową), a także może towarzyszyć zespołom klinicznym (w tym NARP czy MILS).

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Isolated mitochondrial respiratory chain complex V deficiency  
Izolowany Niedobór kompleksu V mitochondrialnego łańcucha oddechowego

#### Kod ORPHA

254913

#### Kod OMIM

614053

#### Kod ICD10

E88.8

#### Kod ICD11

5C53.25

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)