

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