

# Izolowany Niedobór oksydazy cytochromu c

## Kod Orpha: 254905 Kod OMIM: 619052

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare mitochondrial oxidative phosphorylation disorder characterized by a highly variable clinical phenotype, including a benign infantile mitochondrial type affecting mainly the skeletal muscle, a lethal infantile mitochondrial myopathy linked to severe metabolic acidosis and mitochondrial dysfunction in skeletal muscle and often also in heart, Leigh syndrome, which causes severe, early-onset, progressive, and fatal encephalopathy, and French-Canadian type Leigh syndrome, which affects mostly the skeletal muscle, but also brain and liver.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

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

#### Kod ORPHA

254905

#### Kod OMIM

619052

#### Kod ICD10

E88.8

#### Kod ICD11

5C53.2Y

---

#### [\\*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)