

Niedobór mitochondrialnego trójfunkcyjnego kompleksu białkowego

Kod Orpha: 746 Kod OMIM: 609015

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder of fatty acid oxidation characterized by a wide clinical spectrum ranging from severe neonatal manifestations including cardiomyopathy, hypoglycemia, metabolic acidosis, skeletal myopathy and neuropathy, liver disease and death to a mild phenotype with peripheral polyneuropathy, episodic rhabdomyolysis and pigmentary retinopathy..

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

TFP deficiency

Niedobór TFP

TFPD

TFPD

Kod ORPHA

746

Kod OMIM

609015

Kod ICD10

G71.3

Kod ICD11

5C52.01

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl