

Izolowany Niedobór reduktazy NADH-CoQ

Kod Orpha: 2609 Kod OMIM: 618242

Opis choroby *

Definicja

Isolated complex I deficiency is a rare inborn error of metabolism due to mutations in nuclear or mitochondrial genes encoding subunits or assembly factors of the human mitochondrial complex I (NADH: ubiquinone oxidoreductase) and is characterized by a wide range of manifestations including marked and often fatal lactic acidosis, cardiomyopathy, leukoencephalopathy, pure myopathy and hepatopathy with tubulopathy. Among the numerous clinical phenotypes observed are Leigh syndrome, Leber hereditary optic neuropathy and MELAS syndrome (see these terms).

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	Isolated NADH-CoQ reductase deficiency Izolowany Niedobór kompleksu I mitochondrialnego łańcucha oddechowego Izolowany Niedobór reduktazy NADH-koenzym Q Izolowany Niedobór reduktazy NADH-ubikwinon Isolated NADH-coenzyme Q reductase deficiency Isolated NADH-ubiquinone reductase deficiency Isolated mitochondrial respiratory chain complex I deficiency

Kod ORPHA
2609

Kod OMIM
618242

Kod ICD10
G71.3

Kod ICD11
5C53.2Y

*[Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl