

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial respiratory chain deficiency due to TRMU deficiency leading to mitochondrial tRNA synthesis defect and characterized clinically by transient, but life-threatening acute liver failure episodes.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Acute infantile liver failure due to synthesis defect of mitochondrial DNA-encoded proteins
Ostra dziecięca niewydolność wątroby z powodu defektu syntezy białek kodowanych przez mitochondrialne DNA

Kod ORPHA

217371

Kod OMIM

613070

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet