

# Izolowany niedobór reduktazy CoQ-cytochromu C

## Kod Orpha: 1460 Kod OMIM: 616111

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Izolowany niedobór kompleksu III jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem fosforylacji oksydacyjnej, które charakteryzuje się szerokim spektrum objawów klinicznych, od izolowanej miopatii lub przemijającej hepatopatii do ciężkich zaburzeń wieloukładowych (mogących obejmować obniżenie napięcia mięśniowego, zahamowanie rozwoju, opóźnienie psychoruchowe, kardiomiopatię, encefalopatię, tubulopatię nerkową, upośledzenie słuchu, kwasicę mleczanową, hipoglikemię oraz inne objawy przedmiotowe i podmiotowe).

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Isolated CoQ-cytochrome C reductase deficiency

Izolowany Niedobór kompleksu III mitochondrialnego łańcucha oddechowego  
Izolowany Niedobór reduktazy koenzymu Q-cytochromu C

Izolowany Niedobór reduktazy ubichinonu-cytochromu C

Isolated coenzyme Q-cytochrome C reductase deficiency

Isolated mitochondrial respiratory chain complex III deficiency

Isolated ubiquinone-cytochrome C reductase deficiency

#### Kod ORPHA

1460

#### Kod OMIM

616111

#### Kod ICD10

G71.3

#### 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)