

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