

## 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 ubichinionu-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