

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 11

Kod Orpha: 324535 Kod OMIM: 614922

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic, mitochondrial oxidative phosphorylation disorder characterized by a highly variable phenotype which ranges from a fatal neonatal/infantile encephalomyopathy with lactic acidosis, hyporeflexia/areflexia, severe hypotonia and respiratory failure to less severe cases presenting with central hypotonia, global developmental delay, congenital sensorineural hearing loss, and renal disease. Additional, variably observed, clinical features include intellectual disability, seizures, and cardiomyopathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COXPD11

COXPD11

Kod ORPHA

324535

Kod OMIM

614922

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.