

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 13

Kod Orpha: 319514 Kod OMIM: 614932

Opis choroby *

Definicja

Combined oxidative phosphorylation defect type 13 is a rare mitochondrial disease due to a defect in mitochondrial protein synthesis characterized by normal early development followed by the sudden onset in infancy of poor feeding, dysphagia, truncal (followed by global) hypotonia, motor regression, abnormal movements (i.e. severe dystonia of limbs, choreoathetosis, facial dyskinesias) and reduced tendon reflexes. The disease course is severe but nonprogressive.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COXPD13

COXPD13

Kod ORPHA

319514

Kod OMIM

614932

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

5C53.23

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.