

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 8

Kod Orpha: 319504 Kod OMIM: 614096

Opis choroby *

Definicja

Combined oxidative phosphorylation defect type 8 is a mitochondrial disease due to a defect in mitochondrial protein synthesis resulting in deficiency of respiratory chain complexes I, III and IV in the cardiac and skeletal muscle and brain characterized by severe hypertrophic cardiomyopathy, pulmonary hypoplasia, generalized muscle weakness and neurological involvement.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COXPD8

COXPD8

Kod ORPHA

319504

Kod OMIM

614096

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

5C53.23

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.