

Opis choroby *

Definicja

*Mitochondrialna kardiomiopatia przerostowa z kwasicą mleczanową spowodowana niedoborem MTO1 jest rzadkim mitochondrialnym zaburzeniem fosforylacji oksydacyjnej z niedoborem kompleksów I i IV, które charakteryzuje się kwasicą mleczanową, hipotonią, kardiomiopatią przerostową i całościowym opóźnieniem rozwoju. Mogą wystąpić trudności w karmieniu, brak prawidłowego rozwoju, drgawki, zanik nerwu wzrokowego i ataksja.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	COXPD10 COXPD10 Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 10 Combined oxidative phosphorylation defect type 10

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
314637	614702	E88.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet