

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

Choroba

Synonimy

COXPD10

COXPD10

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 10

Combined oxidative phosphorylation defect type

10

Kod ORPHA

314637

Kod OMIM

614702

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet