

Śmiertelna choroba mitochondrialna spowodowana złożonym deficytem fosforylacji oksydatywnej 3

Kod Orpha: 168566 Kod OMIM: 610505

Opis choroby *

Definicja

Combined oxidative phosphorylation deficiency type 3 is an extremely rare clinically heterogenous disorder described in about 5 patients to date. Clinical signs included hypotonia, lactic acidosis, and hepatic insufficiency, with progressive encephalomyopathy or hypertrophic cardiomyopathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Fatal mitochondrial disease due to COXPD3
Śmiertelna choroba mitochondrialna spowodowana COXPD3

Kod ORPHA

168566

Kod OMIM

610505

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

5C53.23

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.