

# 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.