

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 17

Kod Orpha: 369913 Kod OMIM: 615440

Opis choroby *

Definicja

*Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 17 jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym zaburzeniem mitochondrialnym spowodowanym defektem syntezy białek mitochondrialnych, które charakteryzuje się ciężką kardiomiopatią przerostową o wczesnym początku (która czasami przechodzi w kardiomiopatię rozstrzeniową), z towarzyszącym zaburzeniem prawidłowego rozwoju, całościowym opóźnieniem rozwoju, hipotonią mięśniową, podwyższonym stężeniem kwasu mlekowego w surowicy i niedoborem kompleksu I w biopsji mięśni szkieletowych. Opisywano również niepełnosprawność intelektualną, wysięk osierdziowy i łagodne objawy sercowe.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
COXPD17
COXPD17

Kod ORPHA
369913

Kod OMIM
615440

Kod ICD10
E88.8

Kod ICD11
-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl