

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