

# Dziecięca kardiomiopatia przerostowa z powodu niedoboru MRPL44

Kod Orpha: 352563 Kod OMIM: 615395

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Dziecięca kardiomiopatia przerostowa z powodu niedoboru MRPL44 jest rzadkim schorzeniem mitochondrialnym, w którym dochodzi do zaburzeń fosforylacji oksydacyjnej z niedoborem kompleksów I i IV; charakteryzuje się kardiomiopatią przerostową, stłuszczeniem wątroby z podwyższonymi stężeniami transaminaz wątrobowych, nietolerancją wysiłku i osłabieniem mięśni. W późniejszym okresie życia mogą wystąpić objawy neurologiczne i ze strony narządu wzroku (migrena hemiplegiczna, zmiany w MRI mózgu podobne jak w chorobie Leigha, retinopatia barwnikowa).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

COXPD16

COXPD16

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 16

Combined oxidative phosphorylation defect type 16

#### Kod ORPHA

352563

#### Kod OMIM

615395

#### Kod ICD10

E88.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)