

## 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