

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