

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 25

Kod Orpha: 447954 Kod OMIM: 616430

Opis choroby *

Definicja

Combined oxidative phosphorylation defect type 25 is a rare mitochondrial oxidative phosphorylation disorder with decreased respiratory complex I and IV enzyme activities, characterized by hypotonia, global developmental delay, neonatal onset of progressive pectus carinatum without other skeletal abnormalities, poor growth, sensorineural hearing loss, dysmorphic features and brain abnormalities such as cerebral atrophy, quadriventricular dilatation and thin corpus callosum posteriorly.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COXPD25

COXPD25

Kod ORPHA

447954

Kod OMIM

616430

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

5C53.23

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.