

Zespół encefalopatii noworodków, kardiomiopatii i niewydolności oddechowej

Kod Orpha: 457185 Kod OMIM: 616276

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial disease characterized by neonatal onset of severe cardiac and/or neurologic signs and symptoms mostly associated with a fatal outcome in the neonatal period or in infancy, although a milder phenotype with later onset and slowly progressive neurologic deterioration has also been reported. Clinical manifestations are variable and include respiratory insufficiency, hypotonia, cardiomyopathy, and seizures. Serum lactate is elevated in most cases. Brain imaging may show cerebellar atrophy or hypoplasia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COQ4-related neonatal encephalomyopathy
Encefalopatia noworodków związana z COQ4

Kod ORPHA

457185

Kod OMIM

616276

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl