

Syndromiczna czuciowo-nerwowa utrata słuchu spowodowana złożonym niedoborem fosforylacji oksydacyjnej

Kod Orpha: 457223 Kod OMIM: 617872

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial disease characterized by a variable phenotype comprising congenital sensorineural deafness, intermittent or persistent hypoglycemia, and hepatic and renal dysfunction potentially progressing to organ failure. Serum lactate levels are variably increased, deficiency of mitochondrial respiratory chain complexes I, III, and IV is observed in the liver and in fibroblasts.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Syndromic sensorineural deafness due to COXPD

Syndromiczna czuciowo-nerwowa głuchota spowodowana COXPD

Syndromiczna czuciowo-nerwowa utrata słuchu spowodowana COXPD

Syndromic sensorineural hearing loss due to COXPD

Kod ORPHA

457223

Kod OMIM

617872

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