

# Ciężka niewydolność sercowo-płucna noworodków spowodowana wadą metylacji mitochondrialnej

## Kod Orpha: 466784 Kod OMIM: 616794

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare mitochondrial disease characterized by a variable clinical phenotype ranging from fetal hydrops and postnatal hypotonia, bradycardia, and respiratory failure, resulting in death in the neonatal period, to infantile onset of episodes of acute cardiopulmonary failure associated with severe lactic acidosis, and slowly progressive muscle weakness. Muscle biopsy shows reduced activity of mitochondrial complexes I, III, and IV.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

COXPD28

COXPD28

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 28

Combined oxidative phosphorylation defect type 28

#### Kod ORPHA

466784

#### Kod OMIM

616794

#### 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](http://www.orphanet.pl)