

# Ciężka noworodkowa kwasica mleczanowa z powodu niedoboru kompleksu NFS1-ISD11

## Kod Orpha: 397593 Kod OMIM: 615595

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Ciężka noworodkowa kwasica mleczanowa z powodu niedoboru kompleksu NFS1-ISD11 jest rzadkim, dziedzicznym zaburzeniem fosforylacji oksydacyjnej w mitochondriach, które charakteryzuje się ciężką kwasicą mleczanową noworodków oraz niedoborem kompleksów mitochondrialnych I, II i III. Objawy kliniczne są zmienne i mogą obejmować hipotonię, niewydolność oddechową z sinicą, brak prawidłowego rozwoju, trudności w karmieniu, hipoglikemię, odwodnienie, wymioty, drgawki i zwiększone ryzyko wystąpienia niewydolności wielonarządowej.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA  
397593

Kod OMIM  
615595

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)