

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