

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