

# Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 24

## Kod Orpha: 444458 Kod OMIM: 616239

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 24 jest rzadkim zaburzeniem mitochondrialnej fosforylacji oksydacyjnej, charakteryzującym się zmiennym fenotypem, na który składa się opóźnienie rozwoju z regresem psychoruchowym, niepełnosprawność intelektualna, padaczka, zespół Leigha, niesyndromiczny niedosłuch, upośledzenie widzenia i ciężka miopatia. Często stwierdza się obniżoną aktywność mitochondrialnych kompleksów oddechowych i kwasicę mleczanową; może także wystąpić rozlany zanik mózgu.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

COXPD24

COXPD24

#### Kod ORPHA

444458

#### Kod OMIM

616239

#### Kod ICD10

E88.8

#### Kod ICD11

5C53.23

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.