

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 kwasinę 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