

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 20

Kod Orpha: 420728 Kod OMIM: 615917

Opis choroby *

Definicja

*Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 20 jest rzadkim zaburzeniem mitochondrialnej fosforylacji oksydacyjnej. Charakteryzuje się kombinacją opóźnienia psychoruchowego, hipotonii, osłabienia mięśni, drgawek, małogłowie, kardiomiopatii i łagodnej dysmorfii twarzy. Opisywano również różne wady strukturalne mózgu. Badania biochemiczne zazwyczaj wykazują zmniejszoną aktywność kompleksów mitochondrialnych (głównie kompleksu I).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COXPD20

COXPD20

Kod ORPHA

420728

Kod OMIM

615917

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

5C53.23

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.