

# 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, małogłowia, 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.