

## Opis choroby \*

### Definicja

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

### Dane

<b>Klasyfikacja</b> Choroba	Synonimy COXPD20 COXPD20
--------------------------------	--------------------------------

<b>Kod ORPHA</b> 420728	<b>Kod OMIM</b> 615917	<b>Kod ICD10</b> E88.8
----------------------------	---------------------------	---------------------------

**Kod ICD11**  
5C53.23

---

### \*Źródło

orphanet