

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

Klasyfikacja Choroba	Synonimy COXPD20 COXPD20
--------------------------------	--------------------------------

Kod ORPHA 420728	Kod OMIM 615917	Kod ICD10 E88.8
----------------------------	---------------------------	---------------------------

Kod ICD11
5C53.23

*Źródło

orphanet