

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 29

Kod Orpha: 478029 Kod OMIM: 616811

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial oxidative phosphorylation disorder characterized by microcephaly, global developmental delay, spastic-dystonic movement disorder, intractable seizures, optic atrophy, autonomic dysfunction, and peripheral neuropathy. Serum lactate is increased, and muscle biopsy shows decreased activity of mitochondrial respiratory complexes I and III. Brain imaging reveals progressive cerebellar atrophy and delayed myelination.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COXPD29

COXPD29

Kod ORPHA

478029

Kod OMIM

616811

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.