

# Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 30

## Kod Orpha: 478042 Kod OMIM: 616974

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare mitochondrial oxidative phosphorylation disorder characterized by neonatal onset of hypotonia, feeding difficulties, deafness, and early fatal respiratory failure. Cardiac and liver involvement has been reported. Serum lactate is increased, and metabolic studies show decreased activity of mitochondrial respiratory complexes I and IV in skeletal muscle.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

COXPD30

COXPD30

#### Kod ORPHA

478042

#### Kod OMIM

616974

#### Kod ICD10

E88.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.