

Złożony defekt fosforylacji oksydacyjnej typu 27

Kod Orpha: 477774 Kod OMIM: 616672

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial oxidative phosphorylation disorder characterized by a variable clinical phenotype including infantile onset of epileptic encephalopathy, hypotonia, global developmental delay, failure to thrive, complex movement disorder, and liver involvement, as well as childhood onset of severe myoclonus epilepsy, cognitive decline, progressive hearing and visual impairment, and progressive tetraparesis. Serum lactate may be increased, and brain imaging shows variable atrophy and white matter abnormalities.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COXPD27

COXPD27

Kod ORPHA

477774

Kod OMIM

616672

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.