

Wrodzona kwasica mleczanowa, typ Saguenay, Lac i St. Jean

Kod Orpha: 70472 Kod OMIM: 619065

Opis choroby *

Definicja

Saguenay-Lac-St. Jean (SLSJ) type congenital lactic acidosis, a French Canadian form of Leigh syndrome (see this term), is a mitochondrial disease characterized by chronic metabolic acidosis, hypotonia, facial dysmorphism and delayed development.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

COX deficiency, French-Canadian type
Niedobór COX, typ francusko-kanadyjski
Niedobór oksydazy cytochromowej, typ Saguenay, Lac i St. Jean
Niedobór oksydazy cytochromu C, typ francusko -kanadyjski
Niedobór SLSJ-COX
Zespół Leigha, typ francusko -kanadyjski
Zespół Leigha, typ Saguenay, Lac i St. Jean
Cytochrome C oxidase deficiency, French-Canadian type
Cytochrome oxidase deficiency, Saguenay-Lac-Saint-Jean type
Leigh syndrome, French-Canadian type
Leigh syndrome, Saguenay-Lac-Saint-Jean type
SLSJ-COX deficiency

Kod ORPHA

70472

Kod OMIM

619065

Kod ICD10

G31.8

Kod ICD11

5C53.24

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl