

## 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