

Opis choroby *

Definicja

An inherited lethal mitochondrial disorder characterized by fetal growth restriction (GR), aminoaciduria (A), cholestasis (C), iron overload (I), lacticidosis (L), and early death (E).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Fellman disease

Ograniczenie wzrostu - aminoacyduria -
cholestaza - przeładowanie żelazem - kwasica
mleczanowa - wczesna śmierć

Choroba Fellmana

Opóźnienie wzrostu - aminoacyduria - cholestaza
- przeładowanie żelazem - kwasica mleczanowa -
wczesna śmierć

Growth restriction-aminoaciduria-cholestasis-
iron overload-lactic acidosis-early death
syndrome

Kod ORPHA

53693

Kod OMIM

603358

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

5C53.2Y

*Źródło

orphanet