

Defekt złożonej fosforylacji oksydacyjnej związany z QRSL1

Kod Orpha: 570491 Kod OMIM: 618835

Opis choroby *

Definicja

A rare mitochondrial disease characterized by prenatal or early infantile onset of severe cardiomyopathy, failure to thrive and global developmental delay, sensorineural hearing loss, and severe lactic acidosis. Hepatic involvement and adrenal insufficiency, as well as encephalopathy and anomalies of deep gray matter structures on brain MRI have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

QRSL1-related COXPD

QRSL1-related COXPD

Kod ORPHA

570491

Kod OMIM

618835

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

5C53.23

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.