

Encefalopatia wątrobowa z powodu złożonego niedoboru fosforylacji oksydacyjnej typu 1

Kod Orpha: 137681 Kod OMIM: 609060

Opis choroby *

Definicja

A rare, inherited mitochondrial disorder due to a defect in mitochondrial protein synthesis characterized by intrauterine growth retardation, metabolic decompensation with recurrent vomiting, persistent severe lactic acidosis, encephalopathy, seizures, failure to thrive, severe global developmental delay, poor eye contact, severe muscular hypotonia or axial hypotonia with limb hypertonia, hepatomegaly and/or liver dysfunction and/or liver failure, leading to fatal outcome in severe cases. Neuroimaging abnormalities may include corpus callosum thinning, leukodystrophy, delayed myelination and basal ganglia involvement.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Hepatoencephalopathy due to COXPD1
Encefalopatia wątrobowa z powodu COXPD1

Kod ORPHA

137681

Kod OMIM

609060

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

5C53.23

[*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