

# Hipotonia z kwasicą mleczanową i hiperamonemią

## Kod Orpha: 137908 Kod OMIM: 611719

### Opis choroby \*

#### Definicja

This syndrome is characterised by severe hypotonia, lactic acidemia and congenital hyperammonaemia.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

COXPD5

COXPD5

Złożony defekt fosforylacji oksydatywnej typu 5

Combined oxidative phosphorylation defect type 5

#### Kod ORPHA

137908

#### Kod OMIM

611719

#### Kod ICD10

E88.8

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.