

Opis choroby *

Definicja

This syndrome is characterised by severe hypotonia, lactic academia 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