

## 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