

Opis choroby *

Definicja

Pyruvate dehydrogenase E3-binding protein deficiency is a rare mild form of pyruvate dehydrogenase deficiency (PDHD, see this term) characterized by variable lactic acidosis and neurological dysfunction.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Podtyp kliniczny	2-oxoglutarate complex deficiency Dihydrolipoyl dehydrogenase deficiency Glycine cleavage system L protein deficiency Niedobór dehydrogenazy lipamidowej Niedobór diaforazy Niedobór kompleksu 2-oksoglutarowego Niedobór kompleksu dehydrogenazy rozgałęzionych łańcuchów alfa-ketokwasów Niedobór składnika białka X dehydrogenazy pirogronianowej Niedobór składnika kompleksu E dehydrogenazy pirogronianowej Branched chain alpha-ketoacid dehydrogenase complex deficiency Diaphorase deficiency Dihydrolipoyl dehydrogenase deficiency Glycine cleavage system L protein deficiency Lipoamide dehydrogenase deficiency Pyruvate dehydrogenase complex component E3 deficiency Pyruvate dehydrogenase protein X component deficiency

Kod ORPHA
255182

Kod OMIM
245349

Kod ICD10
E74.4

Kod ICD11
5C53.02

*Źródło

orphanet