

## 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

##### Podtyp kliniczny

#### Synonimy

2-oxoglutarate complex deficiency  
Dihydrolipoyl dehydrogenase deficiency  
Glycine cleavage system L protein deficiency  
Niedobór dehydrogenazy lipamidowej  
Niedobór diaforazy  
Niedobór kompleksu 2-oksoglutarrowego  
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](#)

orpho:net