

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](#)

orphonet