

Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E1-beta

Kod Orpha: 255138 Kod OMIM: 614111

Opis choroby *

Definicja

Pyruvate dehydrogenase E1-beta deficiency is an extremely rare form of pyruvate dehydrogenase deficiency (PDHD, see this term) characterized by severe lactic acidosis, developmental delay and hypotonia.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

PDHBD

Niedobór składnika podjednostki beta kompleksu E1 dehydrogenazy pirogronianowej

PDHBD

Pyruvate dehydrogenase complex E1 component subunit beta deficiency

Kod ORPHA

255138

Kod OMIM

614111

Kod ICD10

E74.4

Kod ICD11

5C53.02

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl