

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