

## 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