

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