

# Niedobór transferazy sukcylo-CoA:3-ketokwasu CoA

Kod Orpha: 832 Kod OMIM: 245050

## Opis choroby \*

### Definicja

Niedobór transferazy sukcylo-CoA:3-ketokwasu CoA (SCOTD) polega na defekcie utylizacji ciał ketonowych i charakteryzuje się, ciężkimi, potencjalnie śmiertelnymi, napadowymi epizodami kwasicy ketonowej.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

OXCT1 deficiency

Niedobór OXCT1

Niedobór SCOT

Niedobór transferazy acetoacetatu sukcylo-CoA

Niedobór transferazy sukcylo-CoA:3-ketokwasu CoA

SCOT deficiency

Succinyl-CoA acetoacetate transferase deficiency

Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase deficiency

#### Kod ORPHA

832

#### Kod OMIM

245050

#### Kod ICD10

E71.3

#### Kod ICD11

5C52.02

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)