

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 deficycy

Niedobór OXCT1

Niedobór SCOT

Niedobór transferazy acetoacetatu sukcylo-CoA

Niedobór transferazy sukcylo-CoA:3-ketokwasu CoA

SCOT deficycy

Succinyl-CoA acetoacetate transferase deficycy

Succinyl-CoA:3-ketoacid CoA transferase deficycy

Kod ORPHA

832

Kod OMIM

245050

Kod ICD10

E71.3

Kod ICD11

5C52.02

*Źródło

orphanet