

# Izolowany deficyt karboksylazy 3-metylokrotonylo-CoA

Kod Orpha: 6 Kod OMIM: 210210

## Opis choroby \*

### Definicja

Niedobór karboksylazy 3-metylokrotonyl-CoA (3-MCCD) jest dziedzicznym zaburzeniem metabolizmu leucyny, charakteryzującym się bardzo zmiennym obrazem klinicznym, od przełomu metabolicznego w niemowlęctwie do braku objawów w wieku dorosłym.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

3-methylcrotonylglycinuria  
3-metylokrotonyloglicynuria  
MCCD  
Niedobór MCC  
MCC deficiency  
MCCD

#### Kod ORPHA

6

#### Kod OMIM

210210

#### Kod ICD10

E71.1

#### Kod ICD11

5C50.E0

---

[\\*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)