

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