

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

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
6	210210	E71.1

Kod ICD11
5C50.E0

*Źródło

orphanet