

Acyduria 3-hydroksy-3-metyloglutarowa

Kod Orpha: 20 Kod OMIM: 246450

Opis choroby *

Definicja

A rare organic aciduria, due to deficiency of 3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase characterized by episodes of metabolic decompensation with hypoketotic hypoglycemia triggered by periods of fasting or infections.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency
Acyduria hydroksymetyloglutarowa
Niedobór liazy 3-hydroksy-3-metyloglutar-CoA
Niedobór liazy HMG-CoA
HMG-CoA lyase deficiency
Hydroxymethylglutaric aciduria

Kod ORPHA

20

Kod OMIM

246450

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