

Kwasica propionowa

Kod Orpha: 35 Kod OMIM: 606054

Opis choroby *

Definicja

Propionic acidemia (PA) is an organic aciduria caused by the deficient activity of the propionyl Coenzyme A carboxylase and is characterized by life threatening episodes of metabolic decompensation, neurological dysfunction and that may be complicated by cardiomyopathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Ketotic hyperglycinemia
Acyduria propionowa
Hiperglicynemia ketonowa
Niedobór karboksylazy propionyl-CoA
Propionic aciduria
Propionyl-CoA carboxylase deficiency

Kod ORPHA

35

Kod OMIM

606054

Kod ICD10

E71.1

Kod ICD11

5C50.E0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.