

Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów 3-hydroksyacetylo-CoA

Kod Orpha: 5 Kod OMIM: 609016

Opis choroby *

Definicja

A mitochondrial disorder of long chain fatty acid oxidation characterized in most patients by onset in infancy/ early childhood of hypoketotic hypoglycemia, metabolic acidosis, liver disease, hypotonia and, frequently, cardiac involvement with arrhythmias and/or cardiomyopathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

LCHAD deficiency

LCHADD

Niedobór LCHAD

Niedobór dehydrogenazy długich łańcuchów

3-hydroksyacetylo-koenzymu A

LCHADD

Long-chain 3-hydroxyacyl-coenzyme A
dehydrogenase deficiency

Kod ORPHA

5

Kod OMIM

609016

Kod ICD10

E71.3

Kod ICD11

5C52.01

[*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