

# 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](http://www.orphanet.pl)