

Niedobór dehydrogenazy glutarylo-CoA

Kod Orpha: 25 Kod OMIM: 231670

Opis choroby *

Definicja

Glutaryl-CoA dehydrogenase (GCDH) deficiency (GDD) is an autosomal recessive neurometabolic disorder clinically characterized by encephalopathic crises resulting in striatal injury and a severe dystonic dyskinetic movement disorder.

Dane

Klasifikacja	Synonimy
Choroba	GA1
	Acyduria glutarowa typu 1
	GA1
	GCDHD
	Kwasica glutarowa typu 1
	Niedobór dehydrogenazy glutarylo-koenzymu A
	GCDHD
	Glutaric acidemia type 1
	Glutaric aciduria type 1
	Glutaryl-coenzyme A dehydrogenase deficiency

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
25	231670	E72.3

Kod ICD11
5C50.E1

*[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