

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

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

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

25

Kod OMIM

231670

Kod ICD10

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