

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