

Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-CoA

Kod Orpha: 42 Kod OMIM: 201450

Opis choroby *

Definicja

Medium chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency (MCADD) is an inborn error of mitochondrial fatty acid oxidation characterized by a rapidly progressive metabolic crisis, often presenting as hypoketotic hypoglycemia, lethargy, vomiting, seizures and coma, which can be fatal in the absence of emergency medical intervention.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ACADM deficiency

MCADD

Niedobór MCAD

Niedobór ACADM

Niedobór dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-koenzymu A

Niedobór karnityny wtórny do niedoboru dehydrogenazy średnich łańcuchów acetylo-CoA

Carnitine deficiency secondary to medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

MCAD deficiency

MCADD

Medium chain acyl-coenzyme A dehydrogenase deficiency

Kod ORPHA

42

Kod OMIM

201450

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