

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