Opis choroby *

Definicja

Rzadkie zaburzenie glukoneogenezy, które wynika z upośledzenia aktywności enzymu karboksykinazy fosfoenolopirogronianowej i obejmuje cytozolowe i mitochondrialne postaci niedoboru enzymu. Początek objawów przypada na okres noworodkowy lub kilka miesięcy po urodzeniu i obejmują one hipoglikemię związaną z ostrymi epizodami ciężkiej kwasicy mleczanowej, postępujące pogorszenie stanu neurologicznego, ciężką niewydolność wątroby, nerkową kwasicę kanalikową oraz zespół Fanconiego. U pacjentów obserwuje się uszkodzenie wielonarządowe z opóźnieniem wzrastania, osłabienie mięśni i obniżenie napięcia mięśniowego, opóźnienie rozwoju z drgawkami, spastycznością, sennością, małogłowiem i kardiomiopatią. Do tej pory nie ma jednoznacznych dowodów na istnienie izolowanej postaci tego zaburzenia.

Dane

Klasyfikacja
Choroba

Synonimy
PEPCK deficiency
Niedobór PEPCK

Kod ORPHA
2880

Kod OMIM
261680

Kod ICD10
E74.4

Kod ICD11
5C53.0Y

---

*Źródło

orphanet