

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, małowłóciem i kardiomiopatią. Do tej pory nie ma jednoznacznych dowodów na istnienie izolowanej postaci tego zaburzenia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

PEPCK deficycy

Niedobór PEPCK

Kod ORPHA

2880

Kod OMIM

261680

Kod ICD10

E74.4

Kod ICD11

5C53.0Y

*Źródło

orphanet