

Przejściowy noworodkowy złożony Niedobór dehydrogenazy acylo-CoA

Kod Orpha: 329942 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Transient neonatal multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency describes a very rare condition where a maternal riboflavin deficiency causes an infant to present with manifestations similar to those seen in multiple acyl-CoA dehydrogenase (MAD) deficiency (see this term) such as poor suck, metabolic acidosis and hypoglycemia, but that resolves completely with oral riboflavin. In the one patient described haploinsufficiency of the human riboflavin transporter (hRFT1) was described in the mother.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Transient neonatal MAD deficiency
Przejściowa noworodkowa acyduria glutarowa typu 2
Przejściowa noworodkowa kwasica glutarowa typu 2
Przejściowy noworodkowy MADD
Przejściowy noworodkowy Niedobór MAD
Transient neonatal MADD
Transient neonatal glutaric acidemia type 2
Transient neonatal glutaric aciduria type 2

Kod ORPHA

329942

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E71.3

Kod ICD11

-

[*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