

Opis choroby *

Definicja

Łagodny niedobór karboksylazy pirogronianowej (typ C) to rzadka, bardzo łagodna postać niedoboru karboksylazy pirogronianowej charakteryzująca się występowaniem epizodów kwasicy metabolicznej i prawidłowym lub lekko opóźnionym rozwojem neurologicznym.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Pyruvate carboxylase deficiency type C

Niedobór karboksylazy pirogronianowej typu C

Kod ORPHA

353320

Kod OMIM

266150

Kod ICD10

E74.4

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet