

Niedobór karboksylazy pirogronianowej, postać dziecięca

Kod Orpha: 353308 Kod OMIM: 266150

Opis choroby *

Definicja

Dziecięcy niedobór karboksylazy pirogronianowej (typ A), ciężka postać niedoboru karboksylazy pirogronianowej charakteryzuje się wystąpieniem w wieku dziecięcym łagodnej do umiarkowanej kwasicy metabolicznej i najczęściej ciężkim przebiegiem.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Pyruvate carboxylase deficiency type A
Niedobór karboksylazy pirogronianowej typu A

Kod ORPHA

353308

Kod OMIM

266150

Kod ICD10

E74.4

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.