

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