

Niedobór karboksylazy pirogronianowej, ciężki typ noworodkowy

Kod Orpha: 353314 Kod OMIM: 266150

Opis choroby *

Definicja

Ciężki noworodkowy niedobór karboksylazy pirogronianowej (typ B) to rzadka, ekstremalnie ciężka postać niedoboru karboksylazy pirogronianowej charakteryzująca się ciężką kwasicą metaboliczną o wczesnym początku i najczęściej kończąca się śmiercią we wczesnym dzieciństwie.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Pyruvate carboxylase deficiency type B
Niedobór karboksylazy pirogronianowej typu B

Kod ORPHA

353314

Kod OMIM

266150

Kod ICD10

E74.4

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.