

# 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.