

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	Synonimy
Podtyp kliniczny	Pyruvate carboxylase deficiency type B Niedobór karboksylazy pirogronianowej typu B

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
353314	266150	E74.4

Kod ICD11
-

*Źródło

orphanet