

Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E3

Kod Orpha: 2394 Kod OMIM: 246900

Opis choroby *

Definicja

Pyruvate dehydrogenase E3 deficiency is a very rare subtype of pyruvate dehydrogenase deficiency (PDHD, see this term) characterized by either early-onset lactic acidosis and delayed development, later-onset neurological dysfunction or liver disease.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

DLD deficiency
Choroba syropu klonowego z deficytem E3
Niedobór dehydrogenazy
dihydrolipoamidowej
Niedobór DLD
Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency
E3-deficient maple syrup urine disease

Kod ORPHA

2394

Kod OMIM

246900

Kod ICD10

E74.4

Kod ICD11

5C53.02

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl