

Opis choroby *

Definicja

*Zespół autyzm-padaczka z powodu niedoboru kinazy dehydrogenazy rozgałęzionych łańcuchów ketokwasów jest rzadkim zaburzeniem metabolizmu aminokwasów o rozgałęzionych łańcuchach, które charakteryzuje się padaczką, autyzmem i niepełnosprawnością intelektualną oraz zmniejszonym stężeniem aminokwasów o rozgałęzionych łańcuchach w surowicy krwi.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

308410

Kod OMIM

614923

Kod ICD10

E71.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet