

Kwasica ketonowa spowodowana niedoborem transportera-1 monokarboksyłanu

Kod Orpha: 438075 Kod OMIM: 616095

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder of ketone body transport characterized by recurrent episodes of ketoacidosis provoked by fasting or infections in the first years of life. The episodes are typically preceded by poor feeding and vomiting and are associated with dehydration, in severe cases also with decreased consciousness and insufficient respiratory drive. Hypoglycemia is observed only infrequently. Patients with homozygous mutations tend to present at a younger age, have more profound ketoacidosis, and may show mild to moderate developmental delay in addition.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA
438075

Kod OMIM
616095

Kod ICD10
E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl