

## Opis choroby \*

### Definicja

Niedobór karboksylazy pirogronianowej to rzadkie schorzenie neurometaboliczne charakteryzujące się kwasicą metaboliczną, niedoborem wzrostu i masy ciała, opóźnieniem rozwoju i nawracającymi drgawkami w młodym wieku u ciężko chorych pacjentów.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Ataxia with lactic acidosis type 2  
Ataksja z kwasicą mleczanową typu 2  
Ataksja z kwasicą mleczanową typu II  
Martwicza encefalopatia Leigha z powodu niedoboru karboksylazy pirogronianowej  
Zespół Leigha z powodu niedoboru karboksylazy pirogronianowej  
Zespół Leigha z powodu niedoboru PC  
Ataxia with lactic acidosis type II  
Leigh necrotizing encephalopathy due to pyruvate carboxylase deficiency  
Leigh syndrome due to PC deficiency  
Leigh syndrome due to pyruvate carboxylase deficiency

#### Kod ORPHA

3008

#### Kod OMIM

266150

#### Kod ICD10

E74.4

#### Kod ICD11

5C53.03

---

#### \*Źródło

orphanet