

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