

Niedobór dehydrogenazy krótkiego łańcucha acetylo-CoA

Kod Orpha: 26792 Kod OMIM: 201470

Opis choroby *

Definicja

Short-chain acyl-CoA dehydrogenase (SCAD) deficiency is a very rare inborn error of mitochondrial fatty acid oxidation characterized by variable manifestations ranging from asymptomatic individuals (in most cases) to those with failure to thrive, hypotonia, seizures, developmental delay and progressive myopathy.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	ACADS deficiency
	Niedobór ACADS
	Niedobór SCAD
	SCADD
	SCAD deficiency
	SCADD

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
26792	201470	E71.3

Kod ICD11
5C52.01

*[Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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