

Niedobór dehydrogenazy 2-metylobutyrylo-CoA

Kod Orpha: 79157 Kod OMIM: 610006

Opis choroby *

Definicja

A rare organic aciduria characterized by impaired isoleucine degradation with increased plasma or whole blood C5 acylcarnitine levels (typically observed in newborn screening) and increased urinary excretion of N-methylbutyrylglycine. The condition is usually clinically asymptomatic, although patients with muscular hypotonia, developmental delay, and seizures (among others) have been reported.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	2-methylbutyric aciduria Acyduria 2-metylobutyrylowa Niedobór dehydrogenazy krótkich/rozgałezionych łańcuchów acylo-CoA Niedobór SBCAD Opóźnienie rozwoju z powodu niedoboru dehydrogenazy 2-metylobutyrylo-CoA Developmental delay due to 2-methylbutyryl- CoA dehydrogenase deficiency SBCAD deficiency Short/branched-chain acyl-coA dehydrogenase deficiency

Kod ORPHA
79157

Kod OMIM
610006

Kod ICD10
E71.1

Kod ICD11
5C50.E0

*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