

Niedobór beta ketotiolazy

Kod Orpha: 134 Kod OMIM: 203750

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic organic aciduria affecting ketone body metabolism and the catabolism of isoleucine and characterized by intermittent ketoacidotic episodes associated with vomiting, dyspnea, tachypnoea, hypotonia, lethargy and coma, with an onset during infancy and usually ceasing by adolescence.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

3-ketothiolase deficiency
Kwasica alfa metyloacetoctowa
Niedobór 3-ketotiolazy
Niedobór 3-oksotiolazy
Niedobór mitochondrialnej tiolazy
acetoacetylo-koenzymu A
Niedobór T2
Niedobór tiolazy alfa-metylo-acetoacetylo-CoA
3-oxothiolase deficiency
Alpha methylacetoacetic aciduria
Alpha-methyl-acetoacetyl-CoA thiolase
deficiency
Mitochondrial acetoacetyl-coenzyme A
thiolase deficiency
T2 deficiency

Kod ORPHA

134

Kod OMIM

203750

Kod ICD10

E71.1

Kod ICD11

5C50.DY

[*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