

Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E2

Kod Orpha: 79244 Kod OMIM: 245348

Opis choroby *

Definicja

A very rare form of pyruvate dehydrogenase deficiency (PDHD) characterized by variable lactic acidosis and neurological dysfunction, mainly appearing during childhood.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Dihydrolipoamide acetyltransferase component of pyruvate dehydrogenase complex deficiency
Dihydrolipoamide acetyltransferase component of pyruvate dehydrogenase complex deficiency
Dihydrolipoyllysine-residue acetyltransferase component of pyruvate dehydrogenase complex deficiency
Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej kompleksu komponentu E2
Dihydrolipoyllysine-residue acetyltransferase component of pyruvate dehydrogenase complex deficiency
Pyruvate dehydrogenase complex component E2 deficiency

Kod ORPHA

79244

Kod OMIM

245348

Kod ICD10

E74.4

Kod ICD11

5C53.02

[*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