

# 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](http://www.orphanet.pl)