

Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej E1-alfa

Kod Orpha: 79243 Kod OMIM: 312170

Opis choroby *

Definicja

A disorder that is the most frequent form of pyruvate dehydrogenase deficiency (PDHD) characterized by variable lactic acidosis, impaired psychomotor development, hypotonia and neurological dysfunction.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

PDHAD
Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej
Niedobór dehydrogenazy pirogronianowej kompleksu E1 komponentu podjednostki alfa
PDHAD
Pyruvate decarboxylase deficiency
Pyruvate dehydrogenase complex E1 component subunit alpha deficiency

Kod ORPHA

79243

Kod OMIM

312170

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