

## 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