

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