

Isobutyryl-CoA-Dehydrogenasemangel

Biochemisch: Acylcarnitine (TB-Karte): C4 (+)
Acylglycine, org. Säuren (U): Isobutyrylglycin (+)

Hinweis: klinische Bedeutung derzeit nicht gesichert

Metagene: <http://www.metagene.de/appl/index.html>

Stand: 26. Juli 2016

ISOBUTYRYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY

▼ Disease	
Disease	ISOBUTYRYL-COA DEHYDROGENASE DEFICIENCY
OMIM	611283 OMIM = Online Medalian Inheritance of Men
Orphanet	79159
Gene locus	11q25
Summary	very rare (10 cases)

OMIM: <http://omim.org/entry/611283>

Orphanet: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=DE&Expert=79159