

Citrulinemia typu II

Kod Orpha: 247585 Kod OMIM: 603471

Opis choroby *

Definicja

A severe subtype of citrin deficiency characterized clinically by adult onset (20 and 50 years of age), recurrent episodes of hyperammonemia and associated neuropsychiatric symptoms such as nocturnal delirium, confusion, restlessness, disorientation, drowsiness, memory loss, abnormal behavior (aggression, irritability, and hyperactivity), seizures, and coma.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	Adult-onset citrin deficiency Citrulinemia typu 2 Citrulinemia typu 2 o początku w wieku dorosłym Citrulinemia typu II o początku w wieku dorosłym CTLN2 Niedobór cytrynianu o początku w wieku dorosłym Adult-onset citrullinemia type 2 Adult-onset citrullinemia type II CTLN2 Citrullinemia type 2

Kod ORPHA

247585

Kod OMIM

603471

Kod ICD10

E72.2

Kod ICD11

-

[*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