

Ostra citrulinemia noworodkowa typu I

Kod Orpha: 247546 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A severe form of citrullinemia type 1 characterized biologically by hyperammonemia and clinically by progressive lethargy, poor feeding and vomiting, seizures and possible loss of consciousness, within one to a few days of birth, with variable signs of increased intracranial pressure. The condition can lead to significant neurologic deficits.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Acute neonatal citrullinemia type 1
Citrulinemia klasyczna typu 1
Citrulinemia klasyczna typu I
Ostra citrulinemia noworodkowa typu 1
Ostra noworodkowa cytrulinemia typu I
Early-onset citrullinemia type 1
Early-onset citrullinemia type I

Kod ORPHA

247546

Kod OMIM

-

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