

# 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](http://www.orphanet.pl)