

Opis choroby *

Definicja

A form of citrullinemia type I characterized clinically by adult onset of symptoms including variable hyperammonemia and less striking neurological findings which may include intense headache, scotomas, migraine-like episodes, ataxia, slurred speech, lethargy and drowsiness. Serious increased intracranial pressure may occur.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Citrulinemia typu 1 o początku w wieku dorosłym
Citrulinemia typu 1 o późnym początku
Citrulinemia typu I o późnym początku
Late-onset citrullinemia type 1

Kod ORPHA

247573

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E72.2

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet