

# Niedobór transaminazy kwasu gamma-aminomastłowego

**Kod Orpha: 2066 Kod OMIM: 613163**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare disorder of gamma-aminobutyric acid (GABA) metabolism characterized by a severe neonatal-infantile epileptic encephalopathy (manifesting with symptoms such as seizures, hypotonia, hyperreflexia and developmental delay) and growth acceleration.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

GABA transaminase deficiency  
Niedobór transaminazy GABA

#### Kod ORPHA

2066

#### Kod OMIM

613163

#### Kod ICD10

E72.8

#### Kod ICD11

5C59.1

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.