

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.