

Aminoacyduria dikarboksylowa

Kod Orpha: 2195 Kod OMIM: 222730

Opis choroby *

Definicja

Dicarboxylicaminoaciduria is characterised by infantile-onset hypoglycaemia and hyperprolinaemia associated, in certain cases, with intellectual deficit.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Glutamate-aspartate transport defect
Defekt transportu glutaminianu i aspartanianu

Kod ORPHA

2195

Kod OMIM

222730

Kod ICD10

E72.0

Kod ICD11

5C60.Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.