

# Hiperammonemia spowodowana niedoborem syntetazy N-acetyloglutaminowej

## Kod Orpha: 927 Kod OMIM: 237310

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare disorder of urea cycle metabolism causing a deficit of ammonia detoxification and arginine synthesis, and characterized by hyperammonemia of variable severity.

Manifestations range from neonatal presentation of poor feeding, vomiting, lethargy, tachypnea, convulsions and coma to adult-onset headaches, hazy gastrointestinal symptoms, seizures, behavioral/psychiatric problems, confusion and lethargy.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

NAGS deficiency

Niedobór NAGS

#### Kod ORPHA

927

#### Kod OMIM

237310

#### Kod ICD10

E72.2

#### Kod ICD11

5C50.AY

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.