

Acyduria 2-hydroksyglutarowa

Kod Orpha: 19 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Acyduria 2-hydroksyglutarowa to grupa zaburzeń neurometabolicznych o szerokim spektrum klinicznym, począwszy od ciężkich przypadków noworodkowych do postaci postępujących oraz przypadków bezobjawowych, charakteryzujących się pod względem biochemicznym zwiększonym poziomem kwasu 2-hydroksyglutarowego w osoczu, płynie mózgowo-rdzeniowym i moczu.

Dane

Klasyfikacja

Grupa fenomenów

Synonimy

2-hydroxyglutaric acidemia
Kwasica 2-hydroksyglutarowa

Kod ORPHA

19

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E72.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.