

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	Synonimy	
Grupa fenomenów	2-hydroxyglutaric acidemia Kwasica 2-hydroksyglutarowa	
Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
19	-	E72.8
Kod ICD11		
-		

*Źródło

orphanet