

Cystationinuria

Kod Orpha: 212 Kod OMIM: 219500

Opis choroby *

Definicja

A rare inborn error of metabolism characterized by abnormal accumulation of plasma cystathionine and subsequent increased urinary excretion due to cystathionine gamma-lyase deficiency. The condition is considered benign without pathological relevance. Mode of inheritance is autosomal recessive.

Dane

| Klasyfikacja | Synonimy |
|--------------|---|
| Choroba | Cystathionase deficiency Niedobó gamma-cystationazy Niedobór cystationazy Niedobór liazy gamma - cystationu Cystathionine gamma-lyase deficiency syndrome Gamma-cystathionase deficiency |

| Kod ORPHA | Kod OMIM | Kod ICD10 |
|-----------|----------|-----------|
| 212 | 219500 | E72.1 |

Kod ICD11
5C50.B

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl