

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

Choroba

Synonimy

Cystathionase deficiency
Niedobór gamma-cystationazy
Niedobór cystationazy
Niedobór liazy gamma - cystationu
Cystathionine gamma-lyase deficiency
syndrome
Gamma-cystathionase deficiency

Kod ORPHA

212

Kod OMIM

219500

Kod ICD10

E72.1

Kod ICD11

5C50.B

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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