

Opis choroby *

Definicja

Niedobór dehydrogenazy semialdehydu bursztynowego (Succinic semialdehyde dehydrogenase – SSADH) to rzadkie zaburzenie neurometaboliczne metabolizmu kwasu gamma-aminomasłowego (GABA) o niespecyficznym przebiegu klinicznym (od łagodnego do ciężkiego), w którym do najcięższych objawów należą zaburzenia poznawcze z wyraźnym deficytem ekspresji mowy, hipotonia, ataksja, padaczka oraz zaburzenia zachowania.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

4-hydroxybutyric aciduria

Niedobór dehydrogenazy semialdehydu bursztynowego

Gamma-hydroxybutyric aciduria

SSADH deficiency

Kod ORPHA

22

Kod OMIM

271980

Kod ICD10

E72.8

Kod ICD11

5C50.E1

*Źródło

orphanet