

Argininemia

Kod Orpha: 90 Kod OMIM: 207800

Opis choroby *

Definicja

A rare autosomal recessive amino acid metabolism disorder characterized clinically by variable degrees of hyperammonemia, developing from about 3 years of age, and leading to progressive loss of developmental milestones and spasticity in the absence of treatment.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Arginase deficiency
Hyperargininemia
Niedobór arginazy
Hyperargininemia

Kod ORPHA

90

Kod OMIM

207800

Kod ICD10

E72.2

Kod ICD11

5C50.A2

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.