

# Acyduria D,L-2-hydroksyglutarowa

## Kod Orpha: 356978 Kod OMIM: 615182

### Opis choroby \*

#### Definicja

\*Acyduria D,L-2-hydroksyglutarowa jest rzadkim wrodzonym błędem metabolizmu, który charakteryzuje się ciężką noworodkową encefalopatią padaczkową, epizodami bezdechu i niewydolności oddechowej, poważnym całościowym opóźnieniem lub brakiem rozwoju psychoruchowego, ciężką hipotonią mięśniową lub brakiem ruchów dowolnych, trudnościami w odżywianiu i zahamowaniem rozwoju, brakiem kontaktu wzrokowego, nieprawidłowościami strukturalnymi mózgu (które obejmują zanik atrofia mózgu, powiększenie komór oraz hipoplazję lub dysplazję ciała modzelowatego), łagodnymi objawami dysmorficznymi (wydatne czoło, hiperteloryzm, skierowane skośnie ku dołowi szpary powiekowe, płaski grzbiet nosa), podwyższonym stężeniem mleczanów w płynie mózgowo-rdzeniowym i osoczu oraz metabolitów cyklu Krebsa w moczu.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Combined D-2-hydroxyglutaric acidemia and L-2-hydroxyglutaric acidemia  
D,L-2-HGA  
Kwasica D,L-2-hydroksyglutarowa  
Złożona acyduria D-2-hydroksyglutarowa i L-2-hydroksyglutarowa  
Złożona kwasica D-2-hydroksyglutarowa i L-2-hydroksyglutarowa  
Combined D-2-hydroxyglutaric aciduria and L-2-hydroxyglutaric aciduria  
D,L-2-HGA  
D,L-2-hydroxyglutaric acidemia

#### Kod ORPHA

356978

#### Kod OMIM

615182

#### Kod ICD10

E72.8

#### Kod ICD11

5C50.E1

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)