

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](#)

orphonet