

# Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej I

## Kod Orpha: 147 Kod OMIM: 237300

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, severe disorder of urea cycle metabolism typically characterized by either a neonatal-onset of severe hyperammonemia that occurs few days after birth and manifests with lethargy, vomiting, hypothermia, seizures, coma and death or a presentation outside the newborn period at any age with (sometimes) milder symptoms of hyperammonemia.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CPS1 deficiency

CPS1D

Niedobór CPS1

Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej

Niedobór syntetazy karbamoilofosforanowej 1

CPS1D

Carbamoyl-phosphate synthetase I deficiency

Carbamoyl-phosphate synthetase deficiency

#### Kod ORPHA

147

#### Kod OMIM

237300

#### Kod ICD10

E72.2

#### Kod ICD11

5C50.A1

---

[\\*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)