

# Kwasica argininobursztynianowa

## Kod Orpha: 23 Kod OMIM: 207900

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic disorder of urea cycle metabolism typically characterized by either a severe, neonatal-onset form that manifests with hyperammonemia accompanied with vomiting, hypothermia, lethargy and poor feeding in the first few days of life, or late-onset forms that manifest with stress- or infection-induced episodic hyperammonemia or, in some, behavioral abnormalities and/or learning disabilities, or chronic liver disease. Patients often manifest liver dysfunction.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

ASA deficiency  
Niedobór argininosukcynazy  
Niedobór ASA  
Niedobór ASL  
Niedobór liazy argininobursztynianowej  
Niedobór liazy kwasu argininobursztynowego  
ASL deficiency  
Argininosuccinase deficiency  
Argininosuccinatelyase deficiency  
Argininosuccinic acid lyase deficiency

#### Kod ORPHA

23

#### Kod OMIM

207900

#### Kod ICD10

E72.2

#### Kod ICD11

5C50.A0

---

[\\*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)