

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