

Hipermetioninemia z powodu niedoboru N-metylotransferazy glicyny

Kod Orpha: 289891 Kod OMIM: 606664

Opis choroby *

Definicja

Hypermethioninemia due to glycine N-methyltransferase deficiency is a rare, genetic inborn error of metabolism characterized by a relatively benign clinical phenotype, with only mild to moderate hepatomegaly reported, in addition to laboratory studies revealing permanent, greatly increased hypermethioninemia, mild to moderate elevation of aminotransferases and highly elevated plasma S-adenosyl-methionine with normal S-adenosylhomocysteine and total homocysteine.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Glycine N-methyltransferase deficiency
Hipermetioninemia z powodu niedoboru GNMT
Niedobór N-metylotransferazy glicyny
Hypermethioninemia due to GNMT deficiency

Kod ORPHA

289891

Kod OMIM

606664

Kod ICD10

E72.1

Kod ICD11

-

[*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