

Encefalopatia hiperamonowa z powodu niedoboru anhidrazy węglanowej VA

Kod Orpha: 401948 Kod OMIM: 615751

Opis choroby *

Definicja

A rare, hereditary inborn error of metabolism characterized by an acute onset of encephalopathy in infancy or early childhood. Apart from these episodic acute events, the disorder shows a relatively benign course. Multiple metabolic abnormalities are present, including metabolic acidosis, respiratory alkalosis, hypoglycemia, increased serum lactate and alanine.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

CA-VA deficyency

Niedobór CA-VA

Kod ORPHA

401948

Kod OMIM

615751

Kod ICD10

E74.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.