

# 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.