

Acyduria 3-metyloglutakonowa typu 7

Kod Orpha: 445038 Kod OMIM: 616271

Opis choroby *

Definicja

A rare organic aciduria characterized by increased urinary excretion of 3-methylglutaconic acid, variably associated with neutropenia (sometimes causing recurrent severe infections and potentially resulting in leukemia) and progressive neurologic manifestations, such as global developmental delay, intellectual disability, hypotonia, movement disorder, and seizures. Microcephaly, cataract, facial dysmorphism, growth retardation, endocrine abnormalities, and cardiomyopathy have also been reported. Brain imaging may show cerebral or cerebellar atrophy, or abnormalities of the basal ganglia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

3-methylglutaconic aciduria-cataract-neurologic involvement-neutropenia syndrome

MGA7

Zespół acydurii 3-metyloglutakonowej, zaćmy, zaburzeń neurologicznych i neutropenii

MGA7

Kod ORPHA

445038

Kod OMIM

616271

Kod ICD10

E71.1

Kod ICD11

5C50.E0

[*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