

# Kwasica 3-metyloglutakonowa typ 9

## Kod Orpha: 505216 Kod OMIM: 617698

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare organic aciduria characterized by early onset of global developmental delay with severe intellectual disability, seizures, and 3-methylglutaconic aciduria. Additional features are hypotonia, hyperactivity and aggressive behavior, optic atrophy, or spasticity. Brain imaging may show generalized cerebral atrophy and white matter abnormalities.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

3-methylglutaconic aciduria-epilepsy-spasticity-severe intellectual disability syndrome  
Zespół kwasicy 3-metyloglutakonowej, padaczki, spastyczności i znacznej niepełnosprawności intelektualnej  
MGA9

#### Kod ORPHA

505216

#### Kod OMIM

617698

#### 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](http://www.orphanet.pl)