

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