

Wrodzona dysgenezja mózgu spowodowana niedoborem syntetazy glutaminy

Kod Orpha: 71278 Kod OMIM: 610015

Opis choroby *

Definicja

A rare neurometabolic disease characterized by neonatal onset of severe epileptic encephalopathy with brain malformations (including cerebral and cerebellar atrophy, white matter abnormalities, delayed gyration or complete agyria, and thin corpus callosum), generalized hypotonia, and lack of normal development. Additional features include facial dysmorphism and necrolytic erythema of the skin. Biochemical hallmarks are decreased levels of glutamine in body fluids and chronic hyperammonemia. Death may occur in the early post-natal period due to multiple organ failure.

Dane

Klasifikacja

Choroba

Synonimy

Inherited GS deficiency

Dziedziczny Niedobór GS

Dziedziczny Niedobór syntetazy glutaminy

Inherited glutamine synthetase deficiency

Kod ORPHA

71278

Kod OMIM

610015

Kod ICD10

E72.8

Kod ICD11

5C50.Y

[*Źródło](#)

[orphanet](#)

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl