

# 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

#### Klasyfikacja

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** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)