

Kwasica 3-metyloglutakonowa typu 1

Kod Orpha: 67046 Kod OMIM: 250950

Opis choroby *

Definicja

3-methylglutaconic aciduria (3-MGA) type I is an inborn error of leucine metabolism with a variable clinical phenotype ranging from mildly delayed speech to psychomotor retardation, coma, failure to thrive, metabolic acidosis and dystonia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

3-methylglutaconyl-CoA hydratase deficiency

MGA typu 1

Niedobór hydratazy 3-metyloglutakonylo-CoA

Niedobór hydratazy 3MG-CoA

3MG-CoA hydratase deficiency

MGA1

Kod ORPHA

67046

Kod OMIM

250950

Kod ICD10

E71.1

Kod ICD11

5C50.E0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.