

Opis choroby *

Definicja

3-methylglutaconic aciduria type III (MGA III) is an organic aciduria characterised by the association of optic atrophy and choreoathetosis with 3-methylglutaconic aciduria.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Autosomal recessive optic atrophy plus syndrome
Autosomal recessive optic atrophy plus syndrome
Autosomalny recesywny zespół zaniku nerwu wzrokowego plus
Autosomalny recesywny zanik nerwu wzrokowego typu 3
Dziecięcy zanik nerwu wzrokowego z płasawicą i paraplegią spastyczną
MGA3
Zespół Costeffa
Zespół zaniku nerwu wzrokowego Costeffa
Autosomal recessive optic atrophy type 3
Costeff optic atrophy syndrome
Costeff syndrome
Infantile optic atrophy with chorea and spastic paraplegia
MGA3

Kod ORPHA

67047

Kod OMIM

258501

Kod ICD10

E71.1

Kod ICD11

5C50.E0

*Źródło

orphanet

