

Ataki padaczkowe - niepełnosprawność intelektualna z powodu hydroksylizynurii

Kod Orpha: 79156 Kod OMIM: 236900

Opis choroby *

Definicja

A rare inborn error of metabolism characterized by infantile onset of global developmental delay, severe intellectual disability, seizures, and movement disorder (including tremor, hyperkinesia, and myoclonus), associated with excessive excretion of hydroxylysine in urine. There have been no further descriptions in the literature since 1970.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Kod ORPHA

79156

Kod OMIM

236900

Kod ICD10

E72.3

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.