

Acyduria 2-aminoadypino 2-oksyadypinowa

Kod Orpha: 79154 Kod OMIM: 204750

Opis choroby *

Definicja

*Acyduria 2-aminoadypino 2-oksyadypinowa jest rzadkim zaburzeniem metabolizmu lizyny i hydroksylizyny, które charakteryzuje się zróżnicowanym obrazem klinicznym, obejmującym hipotonię, opóźnienie rozwoju, łagodną lub ciężką niepełnosprawność intelektualną, ataksję, padaczkę i zaburzeniami zachowania, przy czym jest to najczęściej zespół nadpobudliwości psychoruchowej z deficytem uwagi. Choroba często przebiega bezobjawowo.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Alpha-aminoadipic aciduria
Acyduria alfa-aminoadypinowa

Kod ORPHA

79154

Kod OMIM

204750

Kod ICD10

E72.3

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.