

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