

# Zespół biosyntezy kreatyny

## Kod Orpha: 79172 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Creatine deficiency syndrome (CDS) comprises a group of inborn errors of creatine metabolism, characterized by a global developmental delay, intellectual disability and associated neurological (seizures, movement disorders, myopathy) and behavioral manifestations. CDS includes two creatine biosynthesis disorders; guanidinoacetate methyltransferase deficiency and L- Arginine: glycine amidinotransferase deficiency, as well as X-linked creatine transporter deficiency.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Grupa fenomenów

#### Synonimy

CCDS

CDS

Zespół niedoboru kreatyny mózgowej

CDS

Cerebral creatine deficiency syndrome

#### Kod ORPHA

79172

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

E72.8

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)