

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