

Niedobór amidnotransferazy L-arginina:glicyna

Kod Orpha: 35704 Kod OMIM: 612718

Opis choroby *

Definicja

L-Arginine:glycine amidinotransferase (AGAT) deficiency is a very rare type of creatine deficiency syndrome characterized by global developmental delay, intellectual disability, and myopathy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AGAT deficiency

Niedobór AGAT

Kod ORPHA

35704

Kod OMIM

612718

Kod ICD10

E72.8

Kod ICD11

5C53.4

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.