

Niedobór transportera kreatyny sprzężony z płcią

Kod Orpha: 52503 Kod OMIM: 300352

Opis choroby *

Definicja

X-linked creatine transporter deficiency (CRTR-D) is a creatine deficiency syndrome characterized clinically by global developmental delay/ intellectual disability (DD/ID) with prominent speech/language delay, autistic behavior and seizures.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Creatine transporter deficiency
Niedobór transportera kreatyny
SLC6A8 deficiency
SLC6A8 deficiency

Kod ORPHA

52503

Kod OMIM

300352

Kod ICD10

E72.8

Kod ICD11

5C53.4

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.