

# 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.