

Kwasica formiminoglutaminowa

Kod Orpha: 51208 Kod OMIM: 229100

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder of folate metabolism and transport characterized, biochemically, by elevated formiminoglutamate in urine and plasma due to glutamate formiminotransferase deficiency, associated with a highly variable clinical phenotype, ranging from developmental delay, intellectual disability and anemia to normal development without anemia. Increased hydantoin-5-propionic acid and/or folate in plasma may also be associated.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

FTCD deficiency
Glutamate formiminotransferase deficiency
Niedobór cyklodeaminazy
formiminotransferazy
Niedobór FTCD
Formiminotransferase cyclodeaminase
deficiency
Glutamate formiminotransferase deficiency

Kod ORPHA

51208

Kod OMIM

229100

Kod ICD10

E70.8

Kod ICD11

3A02.Y

[*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