

Opis choroby *

Definicja

A life-threatening metabolic disease with onset in the neonatal period. Infants usually develop feeding difficulties, lethargy, and severe liver disease.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

GALT deficiency

Galaktozemia typu 1

Niedobór GALT

Niedobór urydylotransferazy galaktozo-1-
fosforanowej

Galactose-1-phosphate uridyltransferase
deficiency

Galactosemia type 1

Kod ORPHA

79239

Kod OMIM

230400

Kod ICD10

E74.2

Kod ICD11

5C51.40

*Źródło

orphanet