

Niedobór syntetazy glutationowej

Kod Orpha: 32 Kod OMIM: 266130

Opis choroby *

Definicja

A rare disorder characterised by hemolytic anemia, associated with metabolic acidosis and 5-oxoprolinuria in moderate forms, and with progressive neurological symptoms and recurrent bacterial infections in the most severe forms.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Pyroglutamicaciduria

Kwasica piroglutaminowa

Kod ORPHA

32

Kod OMIM

266130

Kod ICD10

D55.1

Kod ICD11

3A10.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.