

L-2-acyduria hydroksyglutarowa

Kod Orpha: 79314 Kod OMIM: 236792

Opis choroby *

Definicja

L-2-acyduria hydroksyglutarowa jest postacią przede wszystkim neurologiczną acydurii 2-hydroksyglutarowej (zob. to hasło), charakteryzującą się opóźnieniem psychoruchowym, ataksją mózdkową i zmienną makrocefalią lub padaczką

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

L-2-HGA

L-2-HGA

L-2-kwasica hydroksyglutarowa

L-2-hydroxyglutaric acidemia

Kod ORPHA

79314

Kod OMIM

236792

Kod ICD10

E72.8

Kod ICD11

5C50.E1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.