

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	Synonimy
Choroba	L-2-HGA L-2-HGA L-2-kwasica hydroksyglutarowa L-2-hydroxyglutaric acidemia

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
79314	236792	E72.8

Kod ICD11
5C50.E1

*Źródło

orphanet