

Opis choroby *

Definicja

D-2-acyduria hydroksyglutarowa (D-2-HGA) jest rzadką, klinicznie zmienną postacią acydurii 2-hydroksyglutarowej (zob. to hasło), charakteryzującą się pod względem biochemicznym podwyższonym poziomem kwasu D-2- hydroksyglutarowego (D-2-HG) w moczu, osoczu oraz płynie mózgowo-rdzeniowym.

Dane

Klasyfikacja Choroba	Synonimy D-2-HGA D-2-HGA D-2-kwasica hydroksyglutarowa D-2-hydroxyglutaric acidemia
--------------------------------	---

Kod ORPHA 79315	Kod OMIM 613657	Kod ICD10 E72.8
---------------------------	---------------------------	---------------------------

Kod ICD11
5C50.E1

*Źródło

orphanet