

Zespół hiperornitynemii, hiperamonemii i homocytrulinemii

Kod Orpha: 415 Kod OMIM: 238970

Opis choroby *

Definicja

A rare, genetic disorder of urea cycle metabolism characterized by either a neonatal-onset with manifestations of lethargy, poor feeding, vomiting and tachypnea or, more commonly, presentations in infancy, childhood or adulthood with chronic neurocognitive deficits, acute encephalopathy and/or coagulation defects or other chronic liver dysfunction.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

HHH syndrome
Niedobór nośnika ornityny
Niedobór ORNT1
Zespół HHH
Zespół potrójnego H
ORNT1 deficiency
Ornithine carrier deficiency
Ornithine translocase deficiency
Triple H syndrome

Kod ORPHA

415

Kod OMIM

238970

Kod ICD10

E72.4

Kod ICD11

5C50.AY

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl