

Opis choroby *

Definicja

An inborn error of metabolism marked by a characteristic pattern of urinary N-acetyl amino acid excretion and neurologic symptoms.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	ACY1D ACY1D Niedobór amidohydrolazy N-acylo-L-aminokwasów N-acyl-L-amino acid amidohydrolase deficiency

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
137754	609924	E72.8

Kod ICD11
5C50.E1

*Źródło

orphanet