

## 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

Choroba

#### Synonimy

ACY1D

ACY1D

Niedobór amidohydrolazy N-acylo-L-aminokwasów

N-acyl-L-amino acid amidohydrolase deficiency

#### Kod ORPHA

137754

#### Kod OMIM

609924

#### Kod ICD10

E72.8

#### Kod ICD11

5C50.E1

---

#### \*Źródło

orphanet