

Deficyt metylotransferazy kwasu guanidynooctowego

Kod Orpha: 382 Kod OMIM: 612736

Opis choroby *

Definicja

Guanidinoacetate methyltransferase (GAMT) deficiency is a creatine deficiency syndrome characterized by global developmental delay/intellectual disability (DD/ID), prominent speech delay, autistic/hyperactive behavioral disorders, seizures, and various types of pyramidal and/or extra-pyramidal manifestations.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	GAMT deficiency Niedobór GAMT

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
382	612736	E72.8

Kod ICD11
5C53.4

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.