

Ureagenesis disorders

Etiopathogenesis

Hereditary metabolic disorders of ureagenesis **arise from a defect in ureagenetic enzymes.**

Clinical picture

The disease manifests itself mostly **soon after birth** or **in infancy**. The main laboratory symptom is **hyperamonemia**.

In the clinical picture there is vomiting, refusal of food with proteins, intermittent ataxia, increased irritability, lethargy, mental retardation.

Includes:

- Hyperamonemia type I (carbamoyl phosphate synthetase deficiency);
- Hyperamonemia type II (deficiency of ornithine transcarbamoylase) – increase in glutamine in the blood, urine, fluid;
- Citrullinemia ((deficiency of argininosuccinate synthetase) – a large amount of citrulline in the urine – 1 to 2 g/day;
- Argininosuccinate aciduria (argininosuccinase defect);
- Hyperargininemia (arginase defect).

Links

Related articles

- Dědičné metabolické poruchy
- Dědičné metabolické choroby z ukládání glykogenu
- Dědičné metabolické poruchy/Patogenetické mechanismy
- Dědičné metabolické poruchy/Léčba onemocnění způsobených poruchami metabolismu aminokyselin a sacharidů
- Dědičné metabolické poruchy/Transplantace kostní dřeně a orgánů, genová terapie
- Dědičné metabolické poruchy/Genetický podklad
- Dědičné metabolické poruchy malých molekul
- Dědičné metabolické poruchy komplexních molekul

Template:Patobiochemie metabolických drah (Masopust)

Source

-

Kategorie:Patobiochemie Kategorie:Pediatrie