

## :: Atypowa encefalopatia glicynowa

Orpha number: [ORPHA289863](#)

### **STRESZCZENIE**

#### ***\*Definicja choroby:***

Atypowa encefalopatia glicynowa jest rzadką postacią encefalopatii glicynowej (GE; zob. to hasło), której początek, czy objawy kliniczne prezentują się inaczej niż w postaci noworodkowej bądź niemowlęcej GE.

#### ***Epidemiologia:***

Częstość występowania atypowej encefalopatii glicynowej nie jest znana. Do tej pory odnotowano około 20 przypadków.

#### ***Opis kliniczny:***

Objawy są najczęściej niespecyficzne i niepodobne do ciężkich objawów neurologicznych obserwowanych w postaci noworodkowej i niemowlęcej encefalopatii glicynowej (zob. te hasła). U niektórych pacjentów choroba ma łagodniejszy przebieg, z początkiem od późnego dzieciństwa do dorosłości. U innych jest szybko postępującą ciężką chorobą, często o późnym początku. Dotyczy ona także pacjentów z przejściową hiperglicynemią, u których objawy w okresie noworodkowym przypominają objawy noworodkowej GE. Objawy kliniczne to zaburzenia funkcji poznawczych, zaburzenia zachowania, ataksja, neuropatia obwodowa i zanik nerwu wzrokowego.

#### ***Etiologia:***

Etiologia atypowej encefalopatii glicynowej w dużym stopniu pozostaje nie wyjaśniona. Niektórzy pacjenci mają mutacje w genach kodujących składniki kompleksu enzymatycznego dekarboksylazy glicyny (GCS).

#### ***Poradnictwo genetyczne:***

U większości pacjentów z atypową encefalopatią glicynową sposób dziedziczenia nie został ustalony.



Recenzent-ekspert: dr S. Kure

Data: wrzesień 2012

Tłumaczenie: wrzesień 2013

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

