

Cholestaza wewnątrzwątrobowa noworodków z powodu niedoboru cytrynianu

Kod Orpha: 247598 Kod OMIM: 605814

Opis choroby *

Definicja

A mild subtype of citrin deficiency characterized clinically by low birth weight, failure to thrive, transient intrahepatic cholestasis, multiple aminoacidemia, galactosemia, hypoproteinemia, hepatomegaly, decreased coagulation factors, hemolytic anemia, variable but mostly mild liver dysfunction, and hypoglycemia.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

NICCD

Cholestaza wewnątrzwątrobowa noworodków wywołana przez Niedobór cytrynianu

NICCD

Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency

Kod ORPHA

247598

Kod OMIM

605814

Kod ICD10

E72.2

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl