

## 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