

# Homocystynuria klasyczna

Kod Orpha: 394 Kod OMIM: 236200

## Opis choroby \*

### Definicja

Classical homocystinuria due to cystathionine beta-synthase (CbS) deficiency is characterized by the multiple involvement of the eye, skeleton, central nervous system, and vascular system.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Cystathionine beta-synthase deficiency  
Homocystynuria spowodowana niedoborem beta-syntazy cystationu  
Niedobór beta-syntazy cystationu  
Homocystinuria due to cystathionine beta-synthase deficiency

#### Kod ORPHA

394

#### Kod OMIM

236200

#### Kod ICD10

E72.1

#### Kod ICD11

5C50.B

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.