

# Abetalipoproteinemia

Kod Orpha: 14 Kod OMIM: 605019

## Opis choroby \*

### Definicja

A severe, familial hypobetalipoproteinemia characterized by permanently low levels (below the 5th percentile) of apolipoprotein B and LDL cholesterol, and by growth delay, malabsorption, hepatomegaly, and neurological and neuromuscular manifestations.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Bassen-Kornzweig disease  
Choroba Bassena i Kornzweiga  
Homozygotyczna rodzinna  
hipobetalipoproteinemia  
Homozygous familial  
hypobetalipoproteinemia

#### Kod ORPHA

14

#### Kod OMIM

605019

#### Kod ICD10

E78.6

#### Kod ICD11

5C81.1

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.