

# Pierwotny Niedobór karnityny ogólnoustrojowej

## Kod Orpha: 158 Kod OMIM: 212140

### Opis choroby \*

#### Definicja

A disorder of carnitine cycle and carnitine transport that is characterized classically by early childhood onset cardiomyopathy often with weakness and hypotonia, failure to thrive and recurrent hypoglycemic hypoketotic seizures and/or coma.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

CDSP

CDSP

CUD

Defekt transportera karnityny

Deficyt wychwytu karnityny

Niedobór osoczowo-błonowego transportera karnityny

SPCD

CUD

Carnitine transporter defect

Carnitine uptake deficiency

Deficiency of plasma-membrane carnitine transporter

SPCD

#### Kod ORPHA

158

#### Kod OMIM

212140

#### Kod ICD10

E71.3

#### Kod ICD11

5C52.00

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)