

# Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, postać miopatyczna

## Kod Orpha: 228302 Kod OMIM: 255110

### Opis choroby \*

#### Definicja

The myopathic form of carnitine palmitoyltransferase II (CPT II) deficiency, an inherited metabolic disorder that affects mitochondrial oxidation of long chain fatty acids (LCFA), is the most common and the least severe form of CPT II deficiency (see this term).

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

CPT2, adult-onset form  
CPT2, postać dorosłych  
CPT2, postać miopatyczna  
CPTII, postać dorosłych  
CPTII, postać miopatyczna  
Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, postać dorosłych  
Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać dorosłych  
Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać miopatyczna  
CPT2, myopathic form  
CPTII, adult-onset form  
CPTII, myopathic form  
Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, adult-onset form  
Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, adult-onset form  
Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, myopathic form

**Kod ORPHA**  
228302

**Kod OMIM**  
255110

**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)