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