

# Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, ciężka postać dziecięca

## Kod Orpha: 228305 Kod OMIM: 600649

### Opis choroby \*

#### Definicja

The severe infantile form of carnitine palmitoyltransferase II (CPT II) deficiency (see this term), an inherited disorder that affects mitochondrial oxidation of long chain fatty acids (LCFA), is the early-onset form of the disease.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

CPT2, hepatocardiomuscular form  
CPT2, ciężka postać dziecięca  
CPT2, postać wątrobowo-sercowo-mięśniowa  
CPTII, ciężka postać dziecięca  
CPTII, postać wątrobowo-sercowo-mięśniowa  
Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, postać wątrobowo-sercowo-mięśniowa  
Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, ciężka postać dziecięca  
Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać wątrobowo-sercowo-mięśniowa  
CPT2, severe infantile form  
CPTII, hepatocardiomuscular form  
CPTII, severe infantile form  
Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, hepatocardiomuscular form  
Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, hepatocardiomuscular form  
Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, severe infantile form

**Kod ORPHA**  
228305

**Kod OMIM**  
600649

**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)