

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](#)

orphonet