

Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, postać noworodkowa

Kod Orpha: 228308 Kod OMIM: 608836

Opis choroby *

Definicja

The neonatal 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 lethal form of the disease which presents with multisystem failure.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

CPT2, lethal systemic form
CPT2, postać noworodkowa
CPT2, śmiertelna postać układowa
CPTII, postać noworodkowa
CPTII, śmiertelna postać układowa
Niedobór palmitylotransferazy karnityny II, śmiertelna postać układowa
Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, postać noworodkowa
Niedobór palmitylotransferazy karnityny typu 2, śmiertelna postać układowa
CPT2, neonatal form
CPTII, lethal systemic form
CPTII, neonatal form
Carnitine palmitoyl transferase II deficiency, lethal systemic form
Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, lethal systemic form
Carnitine palmitoyl transferase deficiency type 2, neonatal form

Kod ORPHA

228308

Kod OMIM

608836

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