

## 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](#)

orphonet