

## Opis choroby \*

### Definicja

\*Wrodzona enteropatia spowodowana niedoborem enteropeptydazy jest rzadką, genetycznie uwarunkowaną chorobą gastroenterologiczną, która charakteryzuje się zahamowaniem rozwoju o wczesnym początku, obrzękami, hipoproteinemią, biegunką i zaburzeniami wchłaniania tłuszczów (lub stolcami tłuszczowymi), przy braku lub bardzo niskiej aktywności trypsyny w soku dwunastniczym. Może towarzyszyć celiakia lub inne zaburzenia czynności trzustki lub błon śluzowych.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Congenital enterokinase deficiency

Wrodzony Niedobór enterokinazy

#### Kod ORPHA

168601

#### Kod OMIM

226200

#### Kod ICD10

K90.8

#### Kod ICD11

-

---

#### \*Źródło

orphanet