

# Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 4

## Kod Orpha: 79095 Kod OMIM: 614307

### Opis choroby \*

#### Definicja

Congenital bile acid synthesis defect type 4 (BAS defect type 4) is an anomaly of bile acid synthesis (see this term) characterized by mild cholestatic liver disease, fat malabsorption and/or neurological disease.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

2-methylacyl-CoA racemase deficiency  
BASD4  
Niedobór AMACR  
Niedobór racemazy 2-metyloacylo-CoA  
Niedobór racemazy alfa-metylo-acylo-CoA  
Zespół choroby wątroby, barwnikowego  
zwyrodnienia siatkówki, polineuropatii i  
padaczka  
AMACR deficiency  
Alpha-methyl-acyl-CoA racemase deficiency  
BASD4  
Liver disease-retinitis pigmentosa-  
polyneuropathy-epilepsy syndrome

#### Kod ORPHA

79095

#### Kod OMIM

614307

#### Kod ICD10

K76.8

#### Kod ICD11

5C52.11

---

[\\*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)