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	Synonimy
Choroba	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	Kod OMIM	Kod ICD10
79095	614307	K76.8

Kod ICD11
5C52.11

---

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 - Dostępna na stronie www.orphanet.pl