

Latosteroloza

Kod Orpha: 46059 Kod OMIM: 607330

Opis choroby *

Definicja

Lathosterolosis is an extremely rare inborn error of sterol biosynthesis characterized by facial dysmorphism, congenital anomalies (including limb and kidney anomalies), failure to thrive, developmental delay and liver disease.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Sterol C5-desaturase deficiency
Niedobór C5-desaturazy sterolowej

Kod ORPHA

46059

Kod OMIM

607330

Kod ICD10

Q87.8

Kod ICD11

5C52.10

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.