

# Niedobór biotynidazy

Kod Orpha: 79241 Kod OMIM: 253260

## Opis choroby \*

### Definicja

A late-onset form of multiple carboxylase deficiency, an inborn error of biotin metabolism that, if untreated, is characterized by seizures, breathing difficulties, hypotonia, skin rash, alopecia, hearing loss and delayed development.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Juvenile-onset multiple carboxylase deficiency  
Młodzieńczy złożony Niedobór karboksylazy  
Niedobór BTM  
Złożony Niedobór karboksylazy o późnym początku  
Late-onset multiple carboxylase deficiency

#### Kod ORPHA

79241

#### Kod OMIM

253260

#### Kod ICD10

E53.8

#### Kod ICD11

5C50.E0

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.