

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 BTB

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