

# Niedobór syntetazy holokarboksylazy

Kod Orpha: 79242 Kod OMIM: 253270

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, early-onset and life-threatening, multiple carboxylase deficiency that when left untreated, is characterized by vomiting, tachypnea, irritability, lethargy, exfoliative dermatitis, and seizures that can worsen to coma and death.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Early-onset multiple carboxylase deficiency  
Złożony Niedobór karboksylazy noworodków  
Złożony Niedobór karboksylazy o wczesnym początku  
Neonatal multiple carboxylase deficiency

#### Kod ORPHA

79242

#### Kod OMIM

253270

#### Kod ICD10

E53.8

#### Kod ICD11

5C50.E0

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.