

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.