

Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 1

Kod Orpha: 79301 Kod OMIM: 607765

Opis choroby *

Definicja

Congenital bile acid synthesis defect type 1 (BAS defect type 1) is the most common anomaly of bile acid synthesis (see this term) characterized by variable manifestations of progressive cholestatic liver disease, and fat malabsorption.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

3-beta-hydroxy-delta-5-C27-steroid
oxidoreductase deficiency
BASD1
Niedobór oksydoreduktazy 3-beta-hydroksy-
delta-5-C27-steroidowej
BASD1

Kod ORPHA

79301

Kod OMIM

607765

Kod ICD10

K76.8

Kod ICD11

5C52.11

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.