

Rodzinny Niedobór LCAT

Kod Orpha: 79293 Kod OMIM: 245900

Opis choroby *

Definicja

Familial LCAT (lecithin-cholesterol acyltransferase) deficiency (FLD) is a form of lecithin-cholesterol acyltransferase deficiency (LCAT; see this term) characterized clinically by corneal opacities, hemolytic anemia, and renal failure, and biochemically by severely decreased HDL cholesterol and complete deficiency of the LCAT enzyme.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Complete LCAT deficiency

Całkowity Niedobór LCAT

Choroba Noruma

FLD

FLD

Norum disease

Kod ORPHA

79293

Kod OMIM

245900

Kod ICD10

E78.6

Kod ICD11

5C81.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl