

# Wrodzony defekt syntezy kwasów żółciowych typu 2

## Kod Orpha: 79303 Kod OMIM: 235555

### Opis choroby \*

#### Definicja

Congenital bile acid synthesis defect type 2 (BAS defect type 2) is an anomaly of bile acid synthesis (see this term) characterized by severe and rapidly progressive cholestatic liver disease, and malabsorption of fat and fat-soluble vitamins.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

BASD2

BASD2

Cholestaza z niedoborem delta(4)-3-oksosteroido 5-beta-reduktazy

Cholestasis with delta(4)-3-oxosteroid 5-beta-reductase deficiency

#### Kod ORPHA

79303

#### Kod OMIM

235555

#### Kod ICD10

K76.8

#### Kod ICD11

5C52.11

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.