

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.