

# Niedobór transportera ryboflawiny

## Kod Orpha: 97229 Kod OMIM: 614707

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic motor neuron disease characterized by a peripheral and cranial neuropathy, neuronal loss in anterior horns and atrophy of spinal sensory tracts, causing muscle weakness, sensory loss, diaphragmatic paralysis and respiratory insufficiency, and multiple cranial nerve deficits such as sensorineural hearing loss, bulbar symptoms, and loss of vision due to optic atrophy. Depending on the transporter affected, Riboflavin transporter deficiency 2 (RFVT2) and Riboflavin transporter deficiency 3 (RFVT3) are distinguished.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

#### Synonimy

Brown-Vialetto-van Laere syndrome  
Czuciowo-nerwowa utrata słuchu - porażenie mostowo-opuszkowe  
Zespół Browna, Vialetto i an Laere'a

#### Kod ORPHA

97229

#### Kod OMIM

614707

#### Kod ICD10

G12.2

#### Kod ICD11

LD2H.Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)