

# Zespół Bartha

Kod Orpha: 111 Kod OMIM: 302060

## Opis choroby \*

### Definicja

Barth syndrome (BTSH) is an inborn error of phospholipid metabolism characterized by dilated cardiomyopathy (DCM), skeletal myopathy, neutropenia, growth delay and organic aciduria.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

3-methylglutaconic aciduria type 2  
Acyduria 3-metyloglutakonowa typu 2  
BTSH  
MGA2  
Miopatia sercowo-szkieletowa - neutropenia  
Miopatia sercowo-szkieletowa sprzężona z chromosomem X z neutropenią  
Miopatia sercowo-szkieletowa z neutropenią i nieprawidłowe mitochondria  
BTSH  
Cardioskeletal myopathy with neutropenia and abnormal mitochondria  
Cardioskeletal myopathy-neutropenia syndrome  
MGA2  
X-linked cardioskeletal myopathy and neutropenia

#### Kod ORPHA

111

#### Kod OMIM

302060

#### Kod ICD10

E71.1

#### Kod ICD11

5C50.E0

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)