

Opis choroby *

Definicja

Barth syndrome (BTHS) 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
BTHS
MGA2
Miopatia sercowo-szkieletowa - neutropenia
Miopatia sercowo-szkieletowa sprzężona z chromosomem X z neutropenią
Miopatia sercowo-szkieletowa z neutropenią i nieprawidłowe mitochondria
BTHS
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