

Niedobór palmitylotransferazy 1A karnityny

Kod Orpha: 156 Kod OMIM: 255120

Opis choroby *

Definicja

Carnitine palmitoyltransferase 1A (CPT-1A) deficiency is an inborn error of metabolism that affects mitochondrial oxidation of long chain fatty acids (LCFA) in the liver and kidneys, and is characterized by recurrent attacks of fasting-induced hypoketotic hypoglycemia and risk of liver failure.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Choroba	CPT1A deficiency Niedobór CPT1A Niedobór L-CPT1 Niedobór L-CPTI Niedobór palmitylotransferazy 1 karnityny wątrobowej Niedobór palmitylotransferazy I karnityny wątrobowej Niedobór palmitylotransferazy IA karnityny Carnitine palmitoyl transferase IA deficiency Hepatic carnitine palmitoyl transferase 1 deficiency Hepatic carnitine palmitoyl transferase I deficiency L-CPT1 deficiency L-CPTI deficiency

Kod ORPHA
156

Kod OMIM
255120

Kod ICD10
E71.3

Kod ICD11
5C52.00

*[Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl