

# Niedobór karnozydazy

**Kod Orpha: 1361 Kod OMIM: 212200**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare inborn error of metabolism characterized by low serum carnosinase activity, persistent carnosinuria, and carnosinemia. The clinical phenotype is highly variable, with some patients remaining asymptomatic, while others have been reported to show severe developmental delay, intellectual disability, hypotonia, seizures, and other neurological signs and symptoms.

### Dane

#### Klasyfikacja

Wada biologiczna

#### Synonimy

Deficyt karnozydazy

#### Kod ORPHA

1361

#### Kod OMIM

212200

#### Kod ICD10

E70.8

#### Kod ICD11

5C50.F1

---

### [\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.