

Opis choroby *

Definicja

*Kwasica metylomalonowa z powodu defektu receptora transkobalaminy jest rzadkim zaburzeniem wchłaniania i transportu metabolitów, które charakteryzuje się umiarkowanym wzrostem stężenia kwasu metylomalonowego (MMA) we krwi i moczu z powodu zmniejszonego wychwytu kobalaminy przez komórki wskutek zaburzonej funkcji receptora transkobalaminy. Pacjenci zwykle nie mają objawów, jednak w badaniach przesiewowych stwierdza się zwiększone stężenie C3-acylokarnityny i MMA w osoczu. Stężenia homocysteiny w surowicy mogą być prawidłowe lub umiarkowanie podwyższone. Opisywano niedrożność naczyń siatkówki, co prowadzi do ciężkiego niedowidzenia.

Dane

Klasyfikacja

Wada biologiczna

Synonimy

Methylmalonic acidemia, TCb1R type
Kwasica metylomalonowa, typ TCb1R
Kwasica metylomalonowa, typ TCbIR
Methylmalonic acidemia, TCbIR type

Kod ORPHA

280183

Kod OMIM

613646

Kod ICD10

E71.1

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet