

# Kwasica metylomalonowa reagująca na witaminę B12

Kod Orpha: 28 Kod OMIM: 277410

## Opis choroby \*

### Definicja

An inborn error of vitamin B12 (cobalamin) metabolism characterized by recurrent ketoacidotic comas or transient vomiting, dehydration, hypotonia and intellectual deficit, which responds to vitamin B12. There are three types: *cblA*, *cblB* and *cblD*-variant 2 (*cblD*v2).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Adenosylcobalamin deficiency  
Acyduria metylomalonowa reagująca na witaminę B12  
Adenosylcobalamin deficiency Niedobór adenosylcobalaminy  
Vitamin B12-responsive methylmalonic aciduria

#### Kod ORPHA

28

#### Kod OMIM

277410

#### 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)