

# Niedobór transkobalaminy I

Kod Orpha: 2967 Kod OMIM: 193090

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic, benign disorder of cobalamin transport, due to variable degrees of transcobalamin I deficiency, characterized by mildly low to almost undetectable plasma transcobalamin I levels and slightly low to absent serum cobalamin levels. Normal methylmalonic acid and homocysteine serum values and absence of megaloblastic anemia are reported. No specific clinical manifestations are associated and patients are typically asymptomatic.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Haptocorrin deficiency  
Niedobór TCI  
Niedobór haptokoryny  
Niedobór transkobalaminy-1  
TCI deficiency  
Transcobalamin-1 deficiency

#### Kod ORPHA

2967

#### Kod OMIM

193090

#### Kod ICD10

E53.8

#### Kod ICD11

5C63.0

---

[\\*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)