

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