

# Homocystinuria bez acydurii metylomalonowej

Kod Orpha: 622 Kod OMIM: 236270

## Opis choroby \*

### Definicja

Homocystinuria without methylmalonic aciduria is an inborn error of vitamin B12 (cobalamin) metabolism characterized by megaloblastic anemia, encephalopathy and, sometimes, developmental delay, and associated with homocystinuria and hyperhomocysteinemia. There are three types of homocystinuria without methylmalonic aciduria; *cblE*, *cblG* and *cblD*-variant 1 (*cblD*v1).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Functional methionine synthase deficiency  
Funkcjonalny Niedobór syntazy metioniny  
Niedobór metylokobalaminy  
Methylcobalamin deficiency

Kod ORPHA

622

Kod OMIM

236270

Kod ICD10

E72.1

Kod ICD11

5C50.B

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.