

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	Synonimy
Choroba	Functional methionine synthase deficiency Funkcjonalny Niedobór syntazy metioniny Niedobór metylokobalaminy Methylcobalamin deficiency
Kod ORPHA	Kod OMIM
622	236270
Kod ICD10	Kod ICD11
	E72.1
	5C50.B

*Źródło

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.