

# Kwasica mewalonianowa

**Kod Orpha: 29 Kod OMIM: 610377**

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, severe form of mevalonate kinase deficiency (MKD) characterized by dysmorphic features, failure to thrive, psychomotor delay, ocular involvement, hypotonia, progressive ataxia, myopathy, and recurrent inflammatory episodes.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Complete mevalonate kinase deficiency  
Całkowity Niedobór kinazy mewalonianowej  
MVA  
MVA

#### Kod ORPHA

29

#### Kod OMIM

610377

#### Kod ICD10

E88.8

#### Kod ICD11

5C52.10

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.