

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.