

# Demielinizacja mózgu z powodu niedoboru adenozylotransferazy metioniny

Kod Orpha: 168598 Kod OMIM: 250850

## Opis choroby \*

### Definicja

Hypermethioninemia due to methionine adenosyltransferase deficiency is a very rare metabolic disorder resulting in isolated hepatic hypermethioninemia that is usually benign due to partial inactivation of enzyme activity. Rarely patients have been found to have an odd odor or neurological disorders such as brain demyelination.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

MAT I/III deficiency  
Niedobór adenozylotransferazy metioniny  
Niedobór MAT  
Niedobór MAT I/III  
Niedobór adenozylotransferazy metioninowej I/III  
Mudd's disease

#### Kod ORPHA

168598

#### Kod OMIM

250850

#### Kod ICD10

E72.1

#### Kod ICD11

-

---

#### \*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](http://www.orphanet.pl)