

Homocystynuria spowodowana niedoborem reduktazy metylenotetrahydrofolianu

Kod Orpha: 395 Kod OMIM: 236250

Opis choroby *

Definicja

Homocystinuria due to methylene tetrahydrofolate reductase (MTHFR) deficiency is a metabolic disorder characterised by neurological manifestations.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MTHFR deficiency
Niedobór MTHFR
Niedobór reduktazy metylenotetrahydrofolianu
Methylene tetrahydrofolate reductase deficiency

Kod ORPHA

395

Kod OMIM

236250

Kod ICD10

E72.1

Kod ICD11

5C63.1

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl