

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