

Kwasica metylomalonowa typu mut0 niewrażliwa na witaminę B12

Kod Orpha: 289916 Kod OMIM: 251000

Opis choroby *

Definicja

Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia type mut0 is an inborn error of metabolism characterized by recurrent ketoacidotic comas or transient vomiting, dehydration, hypotonia and intellectual deficit, which does not respond to administration of vitamin B12.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Complete deficiency of methylmalonyl-CoA mutase

Acyduria metylomalonowa typu mut0

niewrażliwa na witaminę B12

Całkowity Niedobór mutazy metylomalonylo-CoA

Vitamin B12-unresponsive methylmalonic aciduria type mut0

Kod ORPHA

289916

Kod OMIM

251000

Kod ICD10

E71.1

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