

# Kwasica metylomalonowa bez homocystynurii

## Kod Orpha: 293355 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

Methylmalonic acidemia is an inborn error of vitamin B12 metabolism characterized by gastrointestinal and neurometabolic manifestations resulting from decreased function of the mitochondrial enzyme methylmalonyl-CoA mutase.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Grupa fenomenów

#### Synonimy

Methylmalonic aciduria without homocystinuria  
Acyduria metylomalonowa bez homocystynurii

#### Kod ORPHA

293355

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

E71.1

#### Kod ICD11

-

---

#### [\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.