

Opóźnienie rozwoju z powodu niedoboru dehydrogenazy semialdehydu metylomalonowego

Kod Orpha: 289307 Kod OMIM: 614105

Opis choroby *

Definicja

*Opóźnienie rozwoju z powodu niedoboru dehydrogenazy semialdehydu metylomalonowego jest rzadkim, genetycznie uwarunkowanym, wrodzonym błędem metabolizmu aminokwasów rozgałęzionych, z bardzo zmiennym fenotypem klinicznym i biochemicznym, który zwykle charakteryzuje się łagodnym lub ciężkim całościowym opóźnieniem rozwoju, podwyższonym poziomem kwasu metylomalonowego oraz niekiedy również stężenia kwasu mlekowego w osoczu i przewlekłą kwasicą metylomalonową, której może towarzyszyć podwyższone stężenie innych kwasów organicznych lub aminokwasów w moczu (np. beta-alaniny, metioniny, kwasu 3-hydroksypropionowego, 3-aminoizomasłowego i/lub 3-hydroksyizomasłowego). Opisywano również małogłowie, łagodną dysmorfie twarzoczaszki, hipotonię osiowej, oraz niewydolność wątroby i nieprawidłowości ośrodkowego układu nerwowego w badaniu MRI.^{inf brsup}

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Developmental delay due to ALDH6A1 deficiency
Opóźnienie rozwoju z powodu niedoboru ALDH6A1
Opóźnienie rozwoju z powodu niedoboru MMSDH
Developmental delay due to MMSDH deficiency

Kod ORPHA

289307

Kod OMIM

614105

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