

## 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