

Kwasica metylomalonowa z powodu niedoboru epimerazy metylmalonylo-CoA

Kod Orpha: 308425 Kod OMIM: 251120

Opis choroby *

Definicja

Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency is a rare inborn error of metabolism disease characterized by mild to moderate, persistent elevation of methylmalonic acid in plasma, urine and cerebrospinal fluid. Clinical presentation may include acute metabolic decompensation with metabolic acidosis (presenting with vomiting, dehydration, confusion, hallucinations), nonspecific neurological symptoms, or may also be asymptomatic.

Dane

Klasifikacja	Synonimy
Choroba	MCEE deficiency
	Acyduria metylomalonowa z powodu niedoboru epimerazy metylmalonylo-CoA
	Acyduria metylomalonowa z powodu niedoboru racemazy metylmalonylo-CoA
	Kwasica metylomalonowa z powodu niedoboru racemazy metylmalonylo-CoA
	Niedobór MCEE
	Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA racemase deficiency
	Methylmalonic aciduria due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency
	Methylmalonic aciduria due to methylmalonyl-CoA racemase deficiency

Kod ORPHA
308425

Kod OMIM
251120

Kod ICD10
E71.1

Kod ICD11

*[Źródło](#)

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