

Kwasica metylomalonowa z powodu niedoboru epimerazy metylomalonylo-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

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

MCEE deficiency

Acyduria metylomalonowa z powodu niedoboru epimerazy metylomalonylo-CoA

Acyduria metylomalonowa z powodu niedoboru racemazy metylomalonylo-CoA

Kwasica metylomalonowa z powodu niedoboru racemazy metylomalonylo-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](#)

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