

Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cblC

Kod Orpha: 79282 Kod OMIM: 277400

Opis choroby *

Definicja

cblC type methylmalonic acidemia with homocystinuria is a form of methylmalonic acidemia with homocystinuria (see this term), an inborn error of vitamin B12 (cobalamin) metabolism characterized by megaloblastic anemia, lethargy, failure to thrive, developmental delay, intellectual deficit and seizures.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

CblC defect
Acyduria metylomalonowa z homocystynurią, typu cblC
Defekt CblC
Defekt kobalaminy C
Złożony defekt syntezy adenozylkobalaminy i metylkobalaminy, typu cblD
Cobalamin C defect
Combined defect in adenosylcobalamin and methylcobalamin synthesis, type cblC
Methylmalonic aciduria with homocystinuria, type cblC

Kod ORPHA

79282

Kod OMIM

277400

Kod ICD10

D58.8

Kod ICD11

5C50.E0

[*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