

Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cblD

Kod Orpha: 79283 Kod OMIM: 277410

Opis choroby *

Definicja

cblD 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 variable biochemical, neurological and hematological manifestations.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

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

Kod ORPHA

79283

Kod OMIM

277410

Kod ICD10

E72.1

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