

# Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cblF

**Kod Orpha: 79284 Kod OMIM: 277380**

## Opis choroby \*

### Definicja

<i>cblF</i> 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

CblF defect

Acyduria metylmalonowa z homocystynurią,  
type cblF

Defekt CblF

Defekt kobalaminy F

Niedobór lisosomalnego transportera  
błonowego kobalaminy

Złożony defekt syntezy adenozylkobalaminy i  
metylkomplaminy, typu cblF

Cobalamin F defect

Combined defect in adenosylcobalamin and  
methylcobalamin synthesis, type cblF

Lysosomal membrane cobalamin transporter  
deficiency

Methylmalonic aciduria with homocystinuria,  
type cblF

#### Kod ORPHA

79284

#### Kod OMIM

277380

#### Kod ICD10

E72.1

#### Kod ICD11

5C50.E0

\*[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](http://www.orphanet.pl)