

Kwasica metylomalonowa z homocystynurią typu cblF

Kod Orpha: 79284 Kod OMIM: 277380

Opis choroby *

Definicja

cblF 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 metylomalonowa z homocystynurią, type cblF
Defekt CblF
Defekt kobalaminy F
Niedobór lizosomalnego transportera błonowego kobalaminy
Złożony defekt syntezy adenozylkobalaminy i metylkobalaminy, 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](#)

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