

Kwasica metylomalonowa nie reagująca na witaminę B12 typu mut-

Kod Orpha: 79312 Kod OMIM: 251000

Opis choroby *

Definicja

Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia type mut- is an inborn error of metabolism characterized by recurrent ketoacidotic comas or transient vomiting, dehydration, hypotonia and intellectual deficit, which does not respond to administration of vitamin B12.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Partial deficiency of methylmalonyl-CoA mutase

Acyduria metylomalonowa nie reagująca na witaminę B12 typu mut-

Częściowy Niedobór mutazy metylomalonylo-CoA

Vitamin B12-unresponsive methylmalonic aciduria type mut-

Kod ORPHA

79312

Kod OMIM

251000

Kod ICD10

E71.1

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