

# 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](http://www.orphanet.pl)