

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