

## 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