

## 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	Synonimy
Podtyp kliniczny	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	Kod OMIM	Kod ICD10
79312	251000	E71.1

Kod ICD11
5C50.E0

---

### \*Źródło

orphanet