

Kwasica metylomalonowa z homocystynurią

Kod Orpha: 26 Kod OMIM: 614857

Opis choroby *

Definicja

A rare inborn error of vitamin B12 (cobalamin) metabolism characterized by megaloblastic anemia, lethargy, failure to thrive, developmental delay, intellectual deficit and seizures. There are four complementation classes of cobalamin defects (cblC, cblD, cblF and cblJ) that are responsible for methylmalonic acidemia - homocystinuria (methylmalonic acidemia - homocystinuria cblC, cblD cblF and cblJ).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Combined defect in adenosylcobalamin and methylcobalamin synthesis
Acyduria metylomalonowa z homocystynurią
łączony defekt w syntezie
adenozylkobalaminy i metylkobalaminy
Methylmalonic aciduria with homocystinuria

Kod ORPHA

26

Kod OMIM

614857

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