

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	Synonimy
Choroba	Combined defect in adenosylcobalamin and methylcobalamin synthesis Acyduria metylmalonowa z homocystynurią Łączony defekt w syntezie adenozylokobalaminy i metylkobalaminy Methylmalonic aciduria with homocystinuria

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
26	614857	E71.1

Kod ICD11
5C50.E0

*[Źródło](#)

[orphanet](#)

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl