

# Noworodkowa kwasica mleczanowa z acydurią metylmalonową

**Kod Orpha: 17 Kod OMIM: 245400**

## Opis choroby \*

### Definicja

Fatal infantile lactic acidosis with methylmalonic aciduria is a rare neurometabolic disease characterized by infantile onset of severe encephalomyopathy, lactic acidosis and elevated methylmalonic acid urinary excretion. Clinically it manifests with severe psychomotor delay, hypotonia, failure to thrive, feeding difficulties and dystonia. Epilepsy and multiple congenital anomalies may be associated.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

### Kod ORPHA

17

### Kod OMIM

245400

### Kod ICD10

E71.1

### Kod ICD11

5C53.20

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.