

# Kwasica metylomalonowa niereagująca na witaminę B12

Kod Orpha: 27 Kod OMIM: 251000

## Opis choroby \*

### Definicja

Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia is an inborn error of vitamin B12 (cobalamin) metabolism characterized by recurrent ketoacidotic crises or transient vomiting, dehydration, hypotonia and intellectual deficit, which does not respond to administration of vitamin B12. There are two types of vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia: *mut0* and *mut-* (see these terms).

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Methylmalonyl-CoA mutase deficiency  
Acyduria metylomalonowa niereagująca na witaminę B12  
Methylmalonyl-Coenzyme A mutase deficiency  
Vitamin B12-unresponsive methylmalonic aciduria

Kod ORPHA  
27

Kod OMIM  
251000

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](http://www.orphanet.pl)