

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