

## :: Kwasicca metylomalonowa niewrażliwa na witaminę B12, typ mut0

Orpha number: ORPHA289916

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Kwasicca metylomalonowa niewrażliwa na witaminę B12 typ mut0 jest zaburzeniem z kręgu wrodzonych błędów metabolizmu, cechującym się nawracającymi kwasicami ketonowymi i śpiączkami lub przejściowymi wymiotami, odwodnieniem, obniżonym napięciem mięśniowym, deficytami intelektualnymi. Objawy te nie reagują na podaż witaminy B12.

#### **Epidemiologia:**

Częstość występowania tego zaburzenia jest nieznana.

#### **Opis kliniczny:**

Choroba ta zwykle ujawnia się bardzo wcześnie (<1 do 4 tygodnia życia), chociaż obserwowano również rzadkie przypadki późniejszego początku, z objawami takimi jak senność, słaby przyrost masy ciała, nawracające wymioty, odwodnienie, niewydolność oddechowa, obniżone napięcie mięśniowe, opóźniony rozwój, deficyty intelektualne, hepatomegalia i śpiączka. Pacjenci mogą wykazywać cechy anemii. Istnieje również ryzyko wystąpienia incydentów zagrażających życiu, takich jak kwasice ketonowe i/lub hiperamonemie, powikłania nerkowe i neurologiczne, udary metaboliczne i kardiomiopatie.

#### **\*Etiologia:**

Choroba jest spowodowana całkowitym niedoborem aktywności mitochondrialnego enzymu mutazy metylomalonylo-CoA, co wynika z mutacji w genie *MUT* (6p21).

#### **\*Poradnictwo genetyczne**

Choroba dziedziczona jest w sposób autosomalny recesywny.

Recenzent - ekspert:

- Prof. D.S. Rosenblatt
- Dr D. Watkins

Aktualizacja: Luty 2013

Tłumaczenie: Wrzesień 2013



*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

