

:: Kwasicca metylomalonowa z homocystynurią typu **cb1C**

Orpha number: **79282**

Synonim(y): acyduria metylomalonowa z homocystynurią typu cb1C

Definicja choroby:

Kwasicca metylomalonowa z homocystynurią typu *cb1C* jest postacią kwasicy metylomalonowej z homocystynurią (zob. to hasło), jest wrodzonym błędem metabolizmu witaminy B12 (kobalaminy), charakteryzującym się niedokrwistością megaloblastyczną, letargiem, niedożywieniem, opóźnieniem rozwoju, deficytem intelektualnym i padaczką.

Epidemiologia:

Dotychczas rozpoznano ponad 500 przypadków *cb1C*, co czyni ją najczęstszym typem kwasicy metylomalonowej z homocystynurią.

Opis kliniczny:

Choroba zwykle objawia się brakiem odpowiedniego przybierania na wadze, ostrym zaburzeniem neurologicznym, deficytem intelektualnym, letargiem, napadami padaczkowymi, mikrocefalią, retinopatią typu „sól i pieprz” oraz oznakami niedokrwistości megaloblastycznej (bladość, zmęczenie, jadłowstręt). Często występują ciężkie zaburzenia struktury mózgu, w tym wodogłowie, nieprawidłowości istoty białej, atrofia mózgu oraz nietypowe zmiany w obrębie podstawy. Choroba może się zacząć we wczesnym okresie życia (w niemowlęctwie) lub późnym (okres młodości lub dorosłość), przy czym postać o późnym początku charakteryzuje się ataksją, demencją i psychozą.

Etiologia:

Typ *cb1C* kwasicy metylomalonowej z homocystynurią wywołują mutacje w genie *MMACHC* (1p36.3) i dziedziczony jest w sposób autosomalny recesywny.

Recenzent-ekspert: dr D.S. Rosenblatt, dr D. Watkins

Data: marzec 2012

Tłumaczenie: kwiecień 2017

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).





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.

