

## :: Kwasicca metylomalonowa z homocystynurią typu cbID

Orpha number: **79283**

**Synonim(y):** acyduria metylomalonowa z homocystynurią typu cbID

### **Definicja choroby:**

Kwasicca metylomalonowa z homocystynurią typu *cbID* jest postacią kwasicy metylomalonowej z homocystynurią (zob. to hasło), wrodzonego błędu metabolizmu witaminy B12 (kobalaminy), charakteryzuje się zmiennymi biochemicznymi, neurologicznymi i hematologicznymi objawami.

### **Epidemiologia:**

Do tej pory zgłoszono 17 przypadków *cbID* (6 przypadków klasycznego *cbID*, 5 *cbID* v1 oraz 6 *cbID* v2).

### **Opis kliniczny:**

Opisano trzy postaci choroby: klasyczna postać z połączeniem kwasicy metylomalonowej z homocystynurią; *cbID* wariant 1 (*cbID*v1) z izolowaną homocystynurią; oraz *cbID* wariant 2 (*cbID*v2) z izolowaną kwasicą metylomalonową. Prezentacja kliniczna jest niezwykle zmienna. Zaburzenie może się ujawnić w okresie od niemowlęctwa do późnego dzieciństwa. Jego objawy są różne w zależności od konkretnego wpływu na metabolizm kobalaminy; mogą to być opóźnienie rozwoju, trudności w uczeniu się, napady padaczkowe, nieprawidłowości ruchu i chodu, problemy z zachowaniem i oznaki niedokrwistości megaloblastycznej (bladość, zmęczenie, jadłowstręt).

### **Etiologia:**

Genem sprawczym *cbID* jest gen *MMADHC* (2q23.2), a zaburzenie jest przekazywane w sposób autosomalny recesywny.

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

Data: marzec 2011

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.

---

