

## Opis choroby \*

### Definicja

Intermediate maple syrup urine disease (intermediate MSUD) is a milder form of MSUD (see this term) characterized by persistently raised branched-chain amino acids (BCAAs) and ketoacids, but fewer or no acute episodes of decompensation.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Intermediate BCKD deficiency

Pośredni Niedobór BCKD

Pośredni Niedobór dehydrogenazy ketokwasów rozgałęzionych

Postać pośrednia MSUD

Intermediate MSUD

Intermediate branched-chain alpha-ketoacid dehydrogenase deficiency

#### Kod ORPHA

268162

#### Kod OMIM

615135

#### Kod ICD10

E71.0

#### Kod ICD11

5C50.D0

---

#### \*Źródło

orphanet