

Opis choroby *

Definicja

Classic maple syrup urine disease (classic MSUD) is the most severe and probably common form of MSUD (see this term) characterized by a maple syrup odor in the cerumen at birth, poor feeding, lethargy and focal dystonia, followed by progressive encephalopathy and central respiratory failure if untreated.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Classic BCKD deficiency
Klasyczna ketoaciduria łańcuchów rozgałęzionych
Klasyczna MSUD
Klasyczny Niedobór BCKD
Klasyczny Niedobór dehydrogenazy ketokwasów rozgałęzionych
Classic MSUD
Classic branched-chain alpha-ketoacid dehydrogenase deficiency
Classic branched-chain ketoaciduria

Kod ORPHA

268145

Kod OMIM

248600

Kod ICD10

E71.0

Kod ICD11

5C50.D0

*Źródło

orphanet