

## 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