

Postać przerywana choroby syropu klonowego

Kod Orpha: 268173 Kod OMIM: 248600

Opis choroby *

Definicja

Intermittent maple syrup urine disease (intermittent MSUD) is a mild form of MSUD (see this term) where patients (when well) are asymptomatic with normal levels of branched-chain amino acids (BCAAs) but with catabolic stress are at risk of acute decompensation with ketoacidosis, which can lead to cerebral edema and coma if untreated.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Intermittent BCKD deficiency
Postać przerywana MSUD
Przerywany Niedobór BCKD
Przerywany Niedobór dehydrogenazy ketokwasów rozgałęzionych
Intermittent MSUD
Intermittent branched-chain alpha-ketoacid dehydrogenase deficiency

Kod ORPHA

268173

Kod OMIM

248600

Kod ICD10

E71.0

Kod ICD11

5C50.D0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl