

## 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