

# Choroba HSD10

**Kod Orpha: 391417 Kod OMIM: 300438**

## Opis choroby \*

### Definicja

HSD10 disease is a rare, life-threatening neurometabolic disease characterized by a progressive neurodegenerative course, epilepsy, retinopathy and progressive cardiomyopathy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

2-methyl-3-hydroxybutyric aciduria  
Acyduria 2-metylo-3-hydroksymasłowa  
Niedobór dehydrogenazy 2-metylo-3-  
hydroksymasłowego-CoA  
Niedobór HSD10  
Niedobór MHBD  
2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA  
dehydrogenase deficiency  
HSD10 deficiency  
MHBD deficiency

#### Kod ORPHA

391417

#### Kod OMIM

300438

#### Kod ICD10

E72.8

#### Kod ICD11

5C52.01

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)