

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