

Opis choroby *

Definicja

*Choroba HSD10 typ niemowlęcy jest klinicznym podtypem choroby HSD10, rzadkiej choroby neurometabolicznej. Chorzy chłopcy w okresie noworodkowym mogą wykazywać nadmierną senność, brak apetytu i objawy zaburzonej funkcji mitochondriów, z późniejszym łagodnym opóźnieniem rozwoju i nieprawidłowym napięciem mięśni. Cechą charakterystyczną tej choroby jest postępująca neurodegeneracja i kardiomiopatia, które zwykle objawiają się w wieku od 6 miesięcy do 2 roku życia, towarzyszy regres rozwoju, postępująca utrata wzroku i słuchu, padaczka i inne objawy neurologiczne oraz ciężką kardiomiopatia. Badania laboratoryjne odzwierciedlają nieprawidłową funkcję mitochondriów i obserwuje się zwiększone wydalanie z moczem określonych metabolitów izoleucyny. Choroba często prowadzi do zgonu w wieku około 2-4 lat.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

2-methyl-3-hydroxybutyric aciduria, classic type
Acyduria 2-metylo-3-hydroksymasłowa, typ dziecięcy
Acyduria 2-metylo-3-hydroksymasłowa, typ klasyczny
Choroba HSD10, typ klasyczny
Niedobór dehydrogenazy 2-metylo-3-hydroksymasłowego-CoA, typ dziecięcy
Niedobór dehydrogenazy 2-metylo-3-hydroksymasłowego-CoA, typ klasyczny
Niedobór HSD10, typ dziecięcy
Niedobór HSD10, typ klasyczny
Niedobór MHBD, typ dziecięcy
Niedobór MHBD, typ klasyczny
2-methyl-3-hydroxybutyric aciduria, infantile type
2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, classic type
2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, infantile type
HSD10 deficiency, classic type
HSD10 deficiency, infantile type
HSD10 disease, classic type
MHBD deficiency, classic type
MHBD deficiency, infantile type

Kod ORPHA

391428

Kod OMIM

300438

Kod ICD10

E72.8

Kod ICD11

5C52.01

[*Źródło](#)

orphanet