

## 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 utratą 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