

Opis choroby *

Definicja

*Choroba HSD10, typ noworodkowy, jest najcięższą postacią choroby HSD10, rzadkiej choroby nerwowo-metabolicznej. Charakteryzuje się ciężką kwasicą metaboliczną/mleczanową w okresie noworodkowym, słabym rozwojem psychoruchowym, drgawkami i ciężką postępującą kardiomiopatią przerostową. Zajęcie wątroby i zaburzenia krzepnięcia krwi występują rzadko. Choroba prowadzi do zgonu w pierwszych miesiącach życia.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

2-methyl-3-hydroxybutyric aciduria, neonatal type
Acyduria 2-metylo-3-hydroksymasłowa, typ noworodkowy
Niedobór dehydrogenazy 2-metylo-3-hydroksymasłowego-CoA, typ noworodkowy
Niedobór HSD10, typ noworodkowy
Niedobór MHBD, typ noworodkowy
2-methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, neonatal type
HSD10 deficiency, neonatal type
MHBD deficiency, neonatal type

Kod ORPHA

391457

Kod OMIM

300438

Kod ICD10

E72.8

Kod ICD11

5C52.01

*Źródło

orphanet