

# **Neurodegeneracja spowodowana niedoborem hydrolazy 3-hydroksyzobutyrylo-CoA**

## **Kod Orpha: 88639 Kod OMIM: 250620**

### **Opis choroby \***

#### **Definicja**

Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency is characterised by delayed motor development, hypotonia and progressive neurodegeneration. To date, it has been described in four boys. The syndrome is caused by mutations affecting the two alleles of the *HIBCH* gene, encoding 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase. The mode of transmission has not yet been established.

#### **Dane**

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Choroba	HIBCH deficiency
	Acyuria metakrylowa
	Defekt metabolizmu waliny
	Niedobór HIBCH
	Methacrylic aciduria
	Valine metabolic defect

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
88639	250620	E71.1

<b>Kod ICD11</b>
5C50.E0

---

\*Źródło

orphanet

### **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)