

# Neurodegeneracja spowodowana niedoborem hydrolazy 3-hydroksyizobutyrylo-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

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

HIBCH deficiency  
Acyduria metakrylowa  
Defekt metabolizmu waliny  
Niedobór HIBCH  
Methacrylic aciduria  
Valine metabolic defect

#### Kod ORPHA

88639

#### Kod OMIM

250620

#### Kod ICD10

E71.1

#### Kod ICD11

5C50.E0

---

#### \*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](http://www.orphanet.pl)