

Choroba syropu klonowego

Kod Orpha: 511 Kod OMIM: 248600

Opis choroby *

Definicja

A rare inherited disorder of branched-chain amino acid metabolism classically characterized by poor feeding, lethargy, vomiting and a maple syrup odor in the cerumen (and later in urine) noted soon after birth, followed by progressive encephalopathy and central respiratory failure if untreated. The four overlapping phenotypic subtypes are: classic, intermediate, intermittent and thiamine-responsive MSUD.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

BCKD deficiency
Ketoaciduria łańcuchów rozgałęzionych
MSUD
Niedobór BCKD
Niedobór BCKDH
Niedobór dehydrogenazy 2-ketokwasów
łańcuchów rozgałęzionych
BCKDH deficiency
Branched-chain 2-ketoacid dehydrogenase
deficiency
Branched-chain ketoaciduria
MSUD

Kod ORPHA

511

Kod OMIM

248600

Kod ICD10

E71.0

Kod ICD11

5C50.D0

[*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