

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