

# Tyrozynemia typu 1

Kod Orpha: 882 Kod OMIM: 276700

## Opis choroby \*

### Definicja

Tyrozynemia typu 1 (HTI) to wrodzona wada katabolizmu tyrozyny spowodowana nieprawidłową aktywnością hydrolazy fumaryloacetooctanu (FAH), która charakteryzuje się postępującą chorobą wątroby, dysfunkcją kanalików nerkowych, przełomami podobnymi do porfirii i radykalną poprawą po wdrożeniu leczenia nityzynonem.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

FAH deficycy  
Niedobór FAH  
Niedobór fumaryloacetoacetazy  
Niedobór hydrolazy fumaryloacetooctanu  
Tyrozynemia typu I  
Tyrozynemia wątrobowo-nerkowa  
Fumarylacetoacetase deficycy  
Fumarylacetoacetate hydrolase deficycy  
Hepatorenal tyrosinemia  
Tyrosinemia type I

#### Kod ORPHA

882

#### Kod OMIM

276700

#### Kod ICD10

E70.2

#### Kod ICD11

5C50.11

---

[\\*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)