

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