

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

Kod ORPHA

882

Kod OMIM

276700

Kod ICD10

E70.2

Kod ICD11

5C50.11

*Źródło

orphanet