

Niedobór dehydratazy karbinoloaminowej pteryny

Kod Orpha: 1578 Kod OMIM: 264070

Opis choroby *

Definicja

Rzadka, genetycznie uwarunkowana, przemijająca i łagodna postać hiperfenyloalaninemii spowodowana niedoborem tetrahydrobiopteryny, która charakteryzuje się obniżeniem napięcia mięśniowego, nadmierną pobudliwością (wykrywaną w EEG), powolnym nabywaniem umiejętności psychoruchowych, zależnymi od wieku zaburzeniami ruchowymi, w tym dystonią i towarzyszącym wydalaniem 7-podstawionych pteryn. Rozwój neurologiczny jest prawidłowy przy stosowaniu diety pozwalającej na kontrolę stężenia fenylalaniny we krwi.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Hyperphenylalaninemia due to dehydratase deficiency

Hiperfenylalaninemia spowodowana niedoborem dehydratazy

Hiperfenylalaninemia spowodowana niedoborem dehydratazy karbinoloaminowej pteryny

Hyperphenylalaninemia due to pterin-4-alpha-carbinolamine dehydratase deficiency

Hyperphenylalaninemia with primapterinuria

Kod ORPHA

1578

Kod OMIM

264070

Kod ICD10

E70.1

Kod ICD11

5C59.01

[*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