

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