

## 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 fenyloalaniny we krwi.

### Dane

#### Klasyfikacja

##### Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Hyperphenylalaninemia due to dehydratase deficiency  
Hiperfenyloalaninemia spowodowana niedoborem dehydratazy  
Hiperfenyloalaninemia 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