

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