

# Hiperfenyloalaninemia

**Kod Orpha: 238583 Kod OMIM: 261640**

## Opis choroby \*

### Definicja

An amino acid disorder with neonatal onset that is clinically characterized by the classic manifestations of phenylketonuria (PKA) and that later on is clinically differentiated by neurologic symptoms such as microcephaly, intellectual disability, central hypotonia, delayed motor development, peripheral spasticity and seizures, that develop and persist despite an established metabolic control of plasma phenylalanine.

### Dane

### Klasyfikacja

Choroba

### Synonimy

Hyperphenylalaninemia due to BH4 deficiency

Hiperfenyloalaninemia nie związana z fenyloketonurią

Hiperfenyloalaninemia z powodu niedoboru BH4

Hiperfenyloalaninemia z powodu niedoboru tetrahydrobiopteryny

Non-phenylketonuric hyperphenylalaninemia

Kod ORPHA

238583

Kod OMIM

261640

Kod ICD10

E70.1

Kod ICD11

-

---

[\\*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)