

Niedobór reduktazy dihydroptyrydyny

Kod Orpha: 226 Kod OMIM: 261630

Opis choroby *

Definicja

Dihydropteridine reductase (DHPR) deficiency is a severe form of hyperphenylalaninemia (HPA) due to impaired regeneration of tetrahydrobiopterin (BH4) (see this term), leading to decreased levels of neurotransmitters (dopamine, serotonin) and folate in cerebrospinal fluid, and causing neurological symptoms such as psychomotor delay, hypotonia, seizures, abnormal movements, hypersalivation, and swallowing difficulties.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Hyperphenylalaninemia due to dihydropteridine reductase deficiency
Fenyloketonuria typu 2
Hiperfenyloalaninemia spowodowana niedoborem reduktazy dihydroptyrydyny
PKU typu 2
PKU type 2
Phenylketonuria type 2

Kod ORPHA

226

Kod OMIM

261630

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