

# Hiperfenyloalaninemia/fenyloketonuria wrażliwa na tetrahydrobiopterynę

## Kod Orpha: 293284 Kod OMIM:

### Opis choroby \*

#### Definicja

A form of phenylketonuria (PKU), an inborn error of amino acid metabolism, characterized by mild to moderate symptoms of PKU including impaired cognitive function, seizures, and behavioral and developmental disorders, and a marked reduction of elevated phenylalanine concentrations after oral loading with tetrahydrobiopterin (BH4), an essential cofactor of phenylalanine hydroxylase.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

BH4-responsive HPA/PKU  
Hiperfenyloalaninemia/fenyloketonuria wrażliwa na BH4  
HPA/PKU wrażliwa na BH4  
HPA/PKU wrażliwa na tetrahydrobiopterynę  
BH4-responsive  
hyperphenylalaninemia/phenylketonuria  
Tetrahydrobiopterin-responsive HPA/PKU

#### Kod ORPHA

293284

#### Kod OMIM

-

#### 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)