

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