

Hawkinsinuria

Kod Orpha: 2118 Kod OMIM: 140350

Opis choroby *

Definicja

Hawkinsinuria is an inborn error of tyrosine metabolism characterized by failure to thrive, persistent metabolic acidosis, fine and sparse hair, and excretion of the unusual cyclic amino acid metabolite, hawkinsin ((2-l-cystein-S-yl, 4-dihydroxycyclohex-5-en-1-yl)acetic acid), in the urine.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

4-HPPD deficiency

Niedobór 4-HPPD

Niedobór dioksygenazy kwasu 4-
hydroksyfenylpirogronowego

Niedobór hydroksylazy 4-alfa-
hydroksyfenylpirogronianowej

4-alpha-hydroxyphenylpyruvate hydroxylase
deficiency

4-hydroxyphenylpyruvic acid dioxygenase
deficiency

Kod ORPHA

2118

Kod OMIM

140350

Kod ICD10

E70.2

Kod ICD11

5C50.1Y

[*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