

# 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](http://www.orphanet.pl)