

Tyrozynemia typu 2

Kod Orpha: 28378 Kod OMIM: 276600

Opis choroby *

Definicja

Tyrozynemia typu 2 to wrodzona wada metabolizmu tyrozyny charakteryzująca się hipertyrozynemią z objawami oczno-skórnymi oraz w niektórych przypadkach niepełnosprawnością intelektualną.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Keratosi palmoplantaris-corneal dystrophy
syndrome

Rogowiec dłoniowo-podeszwowy - dystrofia
rogówki

Tyrozynemia oczno-skórna

Tyrozynemia spowodowana niedoborem
aminotransferazy tyrozyny

Tyrozynemia spowodowana niedoborem TAT

Tyrozynemia typu II

Zespół Richnera i Hanharta

Oculocutaneous tyrosinemia

Richner-Hanhart syndrome

Tyrosinemia due to TAT deficiency

Tyrosinemia due to tyrosine aminotransferase
deficiency

Tyrosinemia type II

Kod ORPHA

28378

Kod OMIM

276600

Kod ICD10

E70.2

Kod ICD11

5C50.12

[*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