

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

Keratosis 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