

## 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