

# Hiperfenylalaninemia spowodowana niedoborem DNAJC12

Kod Orpha: 508523 Kod OMIM: 617384

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare inborn error of metabolism characterized by increased serum phenylalanine, associated with variable neurological symptoms ranging from mild autistic features or hyperactivity to severe intellectual disability, dystonia, and parkinsonism. Laboratory analyses show normal tetrahydrobiopterin (BH4) metabolism and low levels of the CSF monoamine neurotransmitter metabolites homovanillic acid and 5-hydroxyindoleacetic acid.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Non-phenylketonuric non-BH4-deficiency  
hyperphenylalaninemia  
Hiperfenylalaninemia inna niż fenyloketonuria  
i niedobór BH4

#### Kod ORPHA

508523

#### Kod OMIM

617384

#### Kod ICD10

E70.1

#### Kod ICD11

-

---

[\\*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)