

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