

# Dystonia wrażliwa na lewodopę spowodowana niedoborem reduktazy sepiapteryny

## Kod Orpha: 70594 Kod OMIM: 612716

### Opis choroby \*

#### Definicja

Dystonia wrażliwa na lewodopę (DRD; sprawdź ten termin) spowodowana niedoborem reduktazy sepiapteryny (SRD) to bardzo rzadkie schorzenie neurometaboliczne charakteryzujące się dystonią z wahaniami dobowymi, hipotonią osiową, napadami przymusowego patrzenia z rotacją gałek ocznych (oculogyric crisis) oraz opóźnieniem rozwoju ruchowego i poznawczego.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal recessive sepiapterin reductase-deficient DRD  
Autosomalna recesywna DPD z niedoborem reduktazy sepiapteryny  
DRD z powodu SRD  
Niedobór reduktazy sepiapteryny  
Niedobór SPR  
DRD due to SRD  
SPR deficiency  
Sepiapterin reductase deficiency

#### Kod ORPHA

70594

#### Kod OMIM

612716

#### Kod ICD10

G24.1

#### Kod ICD11

5C59.01

---

[\\*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)