

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 wahaniem 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