

## 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