

Opis choroby *

Definicja

Tyrozynemia typu 3 to wrodzona wada metabolizmu tyrozyny charakteryzująca się łagodną hipertyrozynemią oraz podwyższonym poziomem 4-hydroksyfenylopirogonianu, 4-hydroksyfenylomleczanu i 4-hydroksyfenylooctanu.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Tyrosinemia due to 4-hydroxyphenylpyruvate dioxygenase deficiency
Tyrozynemia spowodowana niedoborem dioksygenazy 4-hydroksyfenylopirogonianu
Tyrozynemia spowodowana niedoborem HPD
Tyrozynemia spowodowana niedoborem oksydazy kwasu 4-hydroksyfenylopirogonowego
Tyrozynemia typu III
Tyrosinemia due to 4-hydroxyphenylpyruvic acid oxidase deficiency
Tyrosinemia due to HPD deficiency
Tyrosinemia type III

Kod ORPHA

69723

Kod OMIM

276710

Kod ICD10

E70.2

Kod ICD11

5C50.1Y

*Źródło

orphanet