

## 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