

# Encefalopatia spowodowana hydroksykinureninurią

## Kod Orpha: 79155 Kod OMIM: 236800

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare, genetic disorder of tryptophan metabolism characterized by massive urinary excretion of xanthurenic acid (XA), 3-hydroxykynurenine and kynurene and increased XA concentration in plasma. The clinical phenotype is highly variable, ranging from asymptomatic or mild cases presenting with jaundice and vomiting, with subsequent normal development and growth, to more severe cases with manifestations which include intellectual disability, cerebellar ataxia, pellagra, progressive encephalopathy with muscular hypotonia, global developmental delay, stereotyped gestures and/or congenital deafness.

#### Dane

##### Klasyfikacja

Choroba

##### Synonimy

Kynureninase deficiency  
Acyduria ksanturenowa  
Niedobór kinureninazy  
Xanthurenic aciduria

##### Kod ORPHA

79155

##### Kod OMIM

236800

##### Kod ICD10

E70.8

##### Kod ICD11

5C50.3

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)