

# Napady reagujące na fosforan pirydoksalu

## Kod Orpha: 79096 Kod OMIM: 610090

### Opis choroby \*

#### Definicja

A very rare neonatal epileptic encephalopathy disorder characterized clinically by onset of severe seizures within hours of birth that are not responsive to anticonvulsants, but are responsive to treatment with pyridoxal phosphate.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

PNPO deficiency  
Napady zależne od fosforanu pirydoksalu  
Niedobór 5'-oksydazy pirydoksaminy  
Niedobór oksydazy 5'-fosforanu pirydoksyaminy  
Niedobór PNPO  
Noworodkowa encefalopatia epileptyczna związana z PNPO  
PNPO-related neonatal epileptic encephalopathy  
Pyridoxal phosphate-dependent seizures  
Pyridoxamine 5'-oxidase deficiency  
Pyridoxamine 5'-phosphate oxidase deficiency

#### Kod ORPHA

79096

#### Kod OMIM

610090

#### Kod ICD10

G40.8

#### Kod ICD11

8A61.00

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## **Rozszerzony opis choroby**

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

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