

# Klasyczna fenylketonuria

**Kod Orpha: 79254 Kod OMIM:**

## Opis choroby \*

### Definicja

A severe form of phenylketonuria (PKU) due to phenylalanine hydroxylase deficiency, an inborn error of amino acid metabolism, characterized in untreated patients by severe intellectual deficit and neuropsychiatric complications.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

Classic PKU  
Classical PKU  
Fenylketonuria klasyczna  
PKU klasyczna

#### Kod ORPHA

79254

#### Kod OMIM

-

#### Kod ICD10

E70.0

#### Kod ICD11

5C50.00

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.