

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.