

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	Synonimy
Podtyp kliniczny	Classic PKU Classical PKU Fenyloketonuria klasyczna PKU klasyczna

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
79254	-	E70.0

Kod ICD11
5C50.00

*Źródło

orphanet