

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Podtyp kliniczny	Classic PKU Classical PKU Fenyloketonuria klasyczna PKU klasyczna

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
79254	-	E70.0

**Kod ICD11**  
5C50.00

---

### \*Źródło

orphanet