

Fenyloketonuria łagodna

Kod Orpha: 79253 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A mild to moderate form of phenylketouria (PKU), an inborn error of amino acid metabolism, characterized by blood phenylalanine concentrations of 600-1,200 micromol/L and manifests with reduced cognitive function and behavioral and developmental disorders. Dietary phenylalanine tolerance is 400-600 mg/day.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Mild PKU
mPKU
PKU łagodna
Wariant fenyloketonurii
Wariant PKU
Variant PKU
Variant phenylketonuria
mPKU

Kod ORPHA

79253

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E70.1

Kod ICD11

-

[*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