

Hiperfenylalaninemia łagodna

Kod Orpha: 79651 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

A rare form of phenylketonuria, an inborn error of amino acid metabolism, characterized by blood phenylalanine (Phe) concentrations of 120-600 micromol/L with or without clinical manifestations of impaired cognitive function, and behavioral and developmental disorders.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Mild HPA
Łagodna HPA
mHPA
Non-PKU HPA
Non-PKU HPA
mHPA

Kod ORPHA

79651

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E70.1

Kod ICD11

5C50.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.