

# Niedobór cyklohydrolazy I GTP

## Kod Orpha: 2102 Kod OMIM: 233910

### Opis choroby \*

#### Definicja

GTP-cyclohydrolase I deficiency, an autosomal recessive genetic disorder, is one of the causes of malignant hyperphenylalaninemia due to tetrahydrobiopterin deficiency. Not only does tetrahydrobiopterin deficiency cause hyperphenylalaninemia, it is also responsible for defective neurotransmission of monoamines because of malfunctioning tyrosine and tryptophan hydroxylases, both tetrahydrobiopterin-dependent hydroxylases.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

#### Synonimy

GTPCH deficiency  
Hiperfenylalaninemia spowodowana niedoborem cyklohydrolazy GTP  
Niedobór GTPCH  
Hyperphenylalaninemia due to GTP cyclohydrolase deficiency

#### Kod ORPHA

2102

#### Kod OMIM

233910

#### Kod ICD10

E70.1

#### Kod ICD11

5C59.01

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)