

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