

# Autosomalna recesywna dystonia reagująca na L-dopa

**Kod Orpha: 101150 Kod OMIM: 605407**

## Opis choroby \*

### Definicja

Autosomalna recesywna dystonia wrażliwa na lewodopę (DYT5b) to bardzo rzadka choroba neurometaboliczna charakteryzująca się spektrum objawów od tych właściwych dla dystonii wrażliwej na lewodopę (DRD; sprawdź ten termin), do postępującej encefalopatii dziecięcej.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

Autosomal recessive Segawa syndrome  
Autosomalny recesywny zespół Segawa  
Dystonia z niedoborem hydroksylazy tyrozyny wrażliwa na L-dopa  
Niedobór hydrolazy tyrozyny  
DYT5b  
Tyrosine hydroxylase deficiency  
Tyrosine hydroxylase-deficient dopa-responsive dystonia

#### Kod ORPHA

101150

#### Kod OMIM

605407

#### Kod ICD10

G24.1

#### Kod ICD11

8A02.11

---

[\\*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)