

## 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