

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