

AICA-ribosiduria

Kod Orpha: 250977 Kod OMIM: 608688

Opis choroby *

Definicja

A rare and severe inborn metabolic disease characterized clinically by the association of severe-to-profound neurodevelopmental impairment, severe visual impairment, ante-postnatal growth impairment, severe scoliosis and, frequently, early-onset epilepsy.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

5-amino-4-imidazole carboxamide ribosiduria

5-amino-4-imidazole carboxamide ribosiduria

Niedobór ATIC

AICA-ribosiduria due to ATIC deficiency

AICAR transformylase/IMP cyclohydrolase
deficiency

ATIC deficiency

Kod ORPHA

250977

Kod OMIM

608688

Kod ICD10

E79.8

Kod ICD11

5C55.0Y

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl