

# 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	Synonimy
Choroba	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](http://www.orphanet.pl)