

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