

## Opis choroby \*

### Definicja

Lesch-Nyhan syndrome (LNS) is the most severe form of hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency (see this term), a hereditary disorder of purine metabolism, and is associated with uric acid overproduction (UAO), neurological troubles, and behavioral problems.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

HPRT complete deficiency  
Całkowity Niedobór fosforybozylotransferazy  
hipoksantynowo-guaninowej  
Całkowity Niedobór HPRT  
Niedobór fosforybozylotransferazy  
hipoksantynowo-guaninowej, IV stopnia  
Niedobór HPRT IV stopnia  
HPRT deficiency grade IV  
Hypoxanthine guanine  
phosphoribosyltransferase complete deficiency  
Hypoxanthine guanine  
phosphoribosyltransferase deficiency, grade IV

#### Kod ORPHA

510

#### Kod OMIM

308950

#### Kod ICD10

E79.1

#### Kod ICD11

5C55.01

---

#### \*Źródło

orphanet