

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