

Nadczynność syntetazy fosforybozylo- pirofosforanowej

Kod Orpha: 3222 Kod OMIM: 300661

Opis choroby *

Definicja

A rare X-linked disorder of purine metabolism associated with hyperuricemia and hyperuricosuria, and comprised of two forms: an early-onset severe form characterized by gout, urolithiasis, and neurodevelopmental anomalies and a mild late-onset form with no neurologic involvement.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

PRPP synthetase superactivity
Nadczynność syntetazy PRPP
PRPS1 superactivity
PRPS1 superactivity

Kod ORPHA

3222

Kod OMIM

300661

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