

Niedobór fosforybozyltransferazy hipoksantynowo-guaninowej

Kod Orpha: 206428 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency is a hereditary disorder of purine metabolism associated with uric acid overproduction and a continuum spectrum of neurological manifestations depending on the degree of the enzyme deficiency.

Dane

Klasyfikacja

Grupa fenomenów

Synonimy

HPRT deficiency
Niedobór fosforybozyltransferazy hipoksantynowo-guaninowej 1
Niedobór HPRT deficiency
Niedobór HPRT1
HPRT1 deficiency
Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase 1 deficiency

Kod ORPHA

206428

Kod OMIM

-

Kod ICD10

E79.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Orphanet - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -
Dostępna na stronie www.orphanet.pl