

Dziedziczna kwasica orotowa

Kod Orpha: 30 Kod OMIM: 258900

Opis choroby *

Definicja

A rare genetic disorder of pyrimidine metabolism characterized by early onset of megaloblastic anemia, global developmental delay, and failure to thrive, associated with massive urinary overexcretion of orotic acid (sometimes with orotic acid crystalluria). Patients without megaloblastic anemia, but with additional manifestations such as epilepsy, have also been reported.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Orotidylic decarboxylase deficiency
Kwasica orotowa
Niedobór dekarboksylazy orotydyny
Niedobór syntetazy monofosforanu urydyny
Uridine monophosphate synthetase deficiency

Kod ORPHA

30

Kod OMIM

258900

Kod ICD10

E79.8

Kod ICD11

3A03.0

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

Dostępna na stronie www.orphanet.pl