

# 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](http://www.orphanet.pl)