

# Niedobór deaminazy monofosforanu adenozyiny

## Kod Orpha: 45 Kod OMIM: 615511

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare metabolic disorder for which two forms have been described. Lack of activity of the erythrocyte isoform of adenosine monophosphate (AMP) deaminase has been described in subjects with low plasma uric acid levels without obvious clinical relevance and will not be described further. Myoadenylate deaminase deficiency is an inherited disorder of muscular energy metabolism with a lack of AMP deaminase activity in skeletal muscle. It is characterised by exercise-induced muscle pain, cramps and/or early fatigue.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

AMP deaminase deficiency  
Niedobór deaminazy AMP deaminase  
Niedobór mięśniowej deaminazy  
monofosforanu adenozyiny  
Myoadenylate deaminase deficiency

#### Kod ORPHA

45

#### Kod OMIM

615511

#### Kod ICD10

G71.3

#### Kod ICD11

5C55.0Y

---

[\\*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](http://www.orphanet.pl)