

# Niedobór deaminazy monofosforanu adenozyny

## 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	Synonimy
Choroba	AMP deaminase deficiency
	Niedobór deaminazy AMP deaminase
	Niedobór mięśniowej deaminazy
	monofosforanu adenozyny
	Myoadenylate deaminase deficiency

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
45	615511	G71.3

Kod ICD11  
5C55.0Y

\*[Źródło](#)

[orphanet](#)

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - interntowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)