

Łagodna nadczynność syntetazy fosforybozypirofosforanu

Kod Orpha: 411536 Kod OMIM: 300661

Opis choroby *

Definicja

A mild form of phosphoribosylpyrophosphate (PRPP) synthetase superactivity, an X-linked disorder of purine metabolism, characterized by adolescent or early adult-onset hyperuricemia and hyperuricosuria, leading to urolithiasis and gout.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Mild PRPP synthetase superactivity
Łagodna nadczynność PRPS1
Łagodna nadczynność syntetazy PRPP
Mild PRPS1 superactivity

Kod ORPHA

411536

Kod OMIM

300661

Kod ICD10

E79.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.