

## 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

<b>Klasyfikacja</b>	<b>Synonimy</b>
Podtyp kliniczny	Mild PRPP synthetase superactivity Łagodna nadczynność PRPS1 Łagodna nadczynność syntetazy PRPP Mild PRPS1 superactivity

<b>Kod ORPHA</b>	<b>Kod OMIM</b>	<b>Kod ICD10</b>
411536	300661	E79.8

### Kod ICD11

-

---

### \*Źródło

orphanet