

Ciężka nadczynność syntetazy fosforybozypirofosforanu

Kod Orpha: 411543 Kod OMIM: 300661

Opis choroby *

Definicja

A severe form of phosphoribosylpyrophosphate (PRPP) synthetase superactivity, an X-linked disorder of purine metabolism, characterized by early onset hyperuricemia and hyperuricosuria, and clinically manifesting with urolithiasis, gout and neurodevelopmental anomalies consisting of variable combinations of sensorineural hearing loss, hypotonia, and ataxia.

Dane

Klasyfikacja

Podtyp kliniczny

Synonimy

Severe PRPP synthetase superactivity
Ciężka nadczynność PRPS1
Ciężka nadczynność syntetazy PRPP
Severe PRPS1 superactivity

Kod ORPHA

411543

Kod OMIM

300661

Kod ICD10

E79.8

Kod ICD11

-

[*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