

Izolowany Niedobór sedoheptulokinazy

Kod Orpha: 440713 Kod OMIM: 617213

Opis choroby *

Definicja

A rare, hereditary disorder of pentose phosphate metabolism characterized by increased urine levels of sedoheptulose and erythritol, and low-to-normal excretion of sedoheptulose-7P. Clinical presentation of this disorder is currently unclear.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

Isolated SHPK deficiency
Izolowany Niedobór SHPK

Kod ORPHA

440713

Kod OMIM

617213

Kod ICD10

E88.8

Kod ICD11

-

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.