

Opis choroby *

Definicja

Kelley-Seegmiller syndrome (KSS) is the mildest form of hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT) deficiency (see this term), a hereditary disorder of purine metabolism, and is associated with uric acid overproduction (UAO) leading to urolithiasis, and early-onset gout.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

HPRT deficiency, grade I
Częściowy Niedobór fosforybozylotransferazy hipoksantynowo-guaninowej
Częściowy Niedobór fosforybozylotransferazy hipoksantynowo-guaninowej 1
Częściowy Niedobór HPRT
Częściowy Niedobór HPRT1
HPRT-związana z hiperurykemią
HPRT-związane z jelitami
Niedobór fosforybozylotransferazy hipoksantynowo-guaninowej, stopień I
Niedobór HPRT, stopień I
HPRT partial deficiency
HPRT-related gout
HPRT-related hyperuricemia
HPRT1 partial deficiency
Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase 1 partial deficiency
Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase deficiency, grade I
Kelley-Seegmiller syndrome

Kod ORPHA

79233

Kod OMIM

300323

Kod ICD10

E79.8

Kod ICD11

5C55.0Y

[*Źródło](#)

orpho:net