

Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru 5'nukleotydyazy pirymidynowej

Kod Orpha: 35120 Kod OMIM: 266120

Opis choroby *

Definicja

*Niedokrwistość hemolityczna z powodu niedoboru 5'nukleotydyazy pirymidynowej jest rzadką, dziedziczną niedokrwistością hemolityczną, spowodowaną zaburzeniem metabolizmu nukleotydów erytrocytów. Charakteryzuje się łagodną lub umiarkowaną niedokrwistością hemolityczną, związaną z gromadzeniem zasadochłonnych ziarnistości wysokich stężeń nukleotydów w erytrocytach. Objawy choroby są zmienne, może wystąpić żółtaczką, powiększenie śledziony i wątroby, kamica żółciowa, czasami konieczne są transfuzje. W rzadkich przypadkach opisywano łagodne opóźnienie rozwoju i trudności w uczeniu.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

P5N deficyency
Niedobór hydrolazy 5' monofosforanu urydyny
Niedobór P5N
Niedobór UMPH1
UMPH1 deficyency
Uridine 5'-monophosphate hydrolase deficyency

Kod ORPHA

35120

Kod OMIM

266120

Kod ICD10

D55.3

Kod ICD11

3A10.Y

[*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