

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 żółtaczka, 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 deficiency

Niedobór hydrolazy 5' monofosforanu urydyny

Niedobór P5N

Niedobór UMPH1

UMPH1 deficiency

Uridine 5'-monophosphate hydrolase deficiency

Kod ORPHA

35120

Kod OMIM

266120

Kod ICD10

D55.3

Kod ICD11

3A10.Y

[*Źródło](#)

orphanet