

# Niedobór fosforylasy nukleozydów purynowych

## Kod Orpha: 760 Kod OMIM: 613179

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare immune disease characterized by progressive immunodeficiency leading to recurrent and opportunistic infections, autoimmunity and malignancy as well as neurologic manifestations.

#### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

PNP deficiency  
Niedobór PNP  
Niedobór PNPazy  
PNPase deficiency

#### Kod ORPHA

760

#### Kod OMIM

613179

#### Kod ICD10

D81.5

#### Kod ICD11

4A01.1Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.