

Opis choroby *

Definicja

A disorder of purine metabolism characterized by intellectual disability, psychomotor delay and/or regression, seizures, and autistic features.

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

ADSL deficiency
Niedobór adenylosukcynazy
Niedobór ADSL
Adenylosuccinase deficiency

Kod ORPHA

46

Kod OMIM

103050

Kod ICD10

E79.8

Kod ICD11

5C55.0Y

*Źródło

orphanet