

## 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