

# Niedobór fosforybozylotransferazy adeniny

Kod Orpha: 976 Kod OMIM: 614723

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare genetic nephropathy secondary to a disorder of purine metabolism characterized by the formation and hyperexcretion of 2,8-dihydroxyadenine (2,8-DHA) in urine, causing urolithiasis and crystalline nephropathy.

### Dane

#### Klasyfikacja

Choroba

#### Synonimy

2,8-dihydroxyadenine urolithiasis  
Kamica 2,8 dihydroksyadeninowa  
Niedobór APRT  
Niedobór fosforybozylotransferazy adeninowej  
APRT deficiency

#### Kod ORPHA

976

#### Kod OMIM

614723

#### Kod ICD10

E79.8

#### Kod ICD11

5C55.0Y

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.