



## Pyrrolin-5-carboxylat-Synthetase-mangel

Stand: 28.08.2018

<b>Klinik:</b>	Intelligenzminderung/geistige Behinderung, bilaterale Katarakte, Haut- und Gelenkshyperlaxizität, Hyperammonämie, faziale Missbildungen
<b>Biochemisch:</b>	<b>Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma):</b> Prolin (-), Ornithin (-), Arginin (-), Citrullin (-)
<b>Hinweis:</b>	<i>selten (1:1.000.000)</i>
<b>Bestätigung:</b>	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: ALDH18A1
<b>Prognose:</b>	in der Literatur sind wenige Fälle von Patienten mit höherem Alter beschrieben, viele sterben im Kleinkindalter

Neben eigenen Erfahrungen nutzen wir Informationen unter anderem aus folgenden Quellen:

**Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases**, Blau et. al., Springer, Heidelberg, 2014

**Vademecum Metabolicum**, Zschocke J, Hoffmann GF, Milupa Metabolics GmbH 2012, auch online

**Metagene** (Metabolic & Genetic Information Center): <http://www.metagene.de>

**IEMbase** (Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase): <http://www.iembase.org>

**OMIM**® (Online Mendelian Inheritance in Man®): [OMIM 219150 - P5C Synthetase](#)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 35664 - P5C Synthetase](#)