

Institut für Laboratoriumsmedizin

Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen

Virchowstr. 10c
78224 Singen
email:

Tel.: 07731 - 995 60
Fax: 07731 - 982 683 1
info@labor-blessing.de

Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,
Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik
SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



Pyrrolin-5-carboxylat-Synthetasemangel

Stand: 28.08.2018

- Klinik:** Intelligenzminderung/geistige Behinderung, bilaterale Katarakte, Haut- und Gelenkhyperlaxizität, Hyperammonämie, faziale Missbildungen
- Biochemisch:** **Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma):** Prolin (-), Ornithin (-), Arginin (-), Citrullin (-)
- Hinweis:** selten (1:1.000.000)
- Bestätigung:** Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: ALDH18A1
- Prognose:** 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](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/219150)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 35664 - P5C Synthetase](http://www.orphanet.org/35664)