

# Hiperprolinemia typu 1

## Kod Orpha: 419 Kod OMIM: 239500

### Opis choroby \*

#### Definicja

A rare disorder of proline metabolism characterized biochemically by markedly elevated levels of proline in plasma and urine due to deficiency of proline oxidase. The reported clinical phenotype ranges from asymptomatic to variable neurologic and psychiatric manifestations (including global developmental delay, seizures, autistic features, and hyperactivity).

#### Dane

Klasyfikacja	Synonimy	
Choroba	Proline oxidase deficiency Niedobór oksydazy prolinowej	
Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
419	239500	E72.5
Kod ICD11		
5C50.8		

---

\*Źródło

orphanet

### Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.