

Niedobór dekarboksylazy L-aminokwasów aromatycznych

Kod Orpha: 35708 Kod OMIM: 608643

Opis choroby *

Definicja

A rare, severe, genetic neurometabolic disorder associated with clinical manifestations related to impaired synthesis of dopamine, noradrenaline, adrenaline and serotonin. Clinical manifestations are typically characterized by early-onset muscular hypotonia, movement disorders (oculogyric crisis, dystonia), developmental delay, ptosis and non-motor symptoms (sleep disturbance, irritability, excessive sweating, and nasal congestion).

Dane

Klasyfikacja

Choroba

Synonimy

AADC deficiency
Niedobór AADC

Kod ORPHA

35708

Kod OMIM

608643

Kod ICD10

G24.8

Kod ICD11

5C59.00

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.