

# 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.