

# Zespół De Barsy'ego związany z ALDH18A1

Kod Orpha: 35664 Kod OMIM: 219150

## Opis choroby \*

### Definicja

A rare, genetic, neurometabolic disease characterized by prenatal and postnatal growth retardation, hypotonia, failure to thrive, large and late-closing fontanel, development delay, cutis laxa, joint laxity, progeroid appearance, and dysmorphic facial features. In addition, corneal opacities, cataracts, myopia, seizures, hyperreflexia and athetoid movements have also been associated.

### Dane

#### Klasyfikacja

Podtyp etiologiczny

#### Synonimy

Delta-1-pyrroline 5-carboxylate synthetase deficiency  
Delta-1-pyrroline 5-carboxylate synthetase deficiency Niedobór syntetazy karboksylanu delta-1-piroliny  
Niedobór P5CS  
Zespół nerwowo-skrórny, typ Bicknella  
Neurocutaneous syndrome, Bicknell type  
P5CS deficiency

#### Kod ORPHA

35664

#### Kod OMIM

219150

#### Kod ICD10

Q87.8

#### Kod ICD11

-

---

[\\*Źródło](#)

orphanet

## Rozszerzony opis choroby

Brak opisu rozszerzonego dla tej choroby. Opracowanie w toku.

**Orphanet** - internetowa baza danych dotyczących rzadkich chorób i sierochych leków. ©INSERM 1999 -  
Dostępna na stronie [www.orphanet.pl](http://www.orphanet.pl)