

Glutarazidemie Typ 1

Stand: 28.08.2018

Klinik:	Gliose, Bewegungsstörung, Dystonie, Makrozephalie, Atrophie, Leukenzephalopathie, subdurale Blutungen
Biochemisch:	Urin: Glutarsäure (++), 3-Hydroxyglutarsäure (+, beweisend) , Glutaryl carnitin (+) Trockenblut: Carnitin (-), Glutaryl carnitin (+)
Hinweis:	<i>selten (1:100.000), asymptotische Fälle bekannt</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leukozyten, Fibroblasten), Gen: GCDH
Prognose:	klinische Besserung durch Carnitingabe und Lysin- und Tryptophan-arme Diät; bei früher Diagnose, konsequenter Therapie und Einhaltung eines strengen Notfallprotokolls relativ gut
Notfallprotokoll:	<u>Notfallprotokoll GB Glutarazidurie Typ 1 - Kinder & Erwachsene</u>
Leitlinie:	<u>awmf - Leitlinie Glutarazidurie Typ 1</u>

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 231670 - Glutarazidurie 1](#)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 25 - Glutarazidurie 1](#)