

## Glutarazidurie Typ 2 (A, B, C)

Stand: 28.08.2018

<b>Klinik:</b>	schwere nichtketotische Hypoglykämie, metabolische Azidose, Multisystem-Beteiligung, Lethargie, Erbrechen, Hepatomegalie
<b>Biochemisch:</b>	<b>Urin:</b> Glutarsäure (+), Laktat (+), Ethylmalonsäure (+), Buttersäure (+), Isobuttersäure (+), 2-Methylbuttersäure (+), Isovaleriansäure (+)  Trockenblut: Acylcarnitine (+)
<b>Hinweis:</b>	<i>selten (1:200.000), verschiedene Formen bekannt: neonatal mit angeborenen Anomalien (Typ 1), neonatal ohne angeborene Anomalien (Typ 2), late-onset Form (Typ 3)</i>
<b>Bestätigung:</b>	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: ETFA, ETFB, ETFDH
<b>Prognose:</b>	neonatale Formen sind letal, late-onset Form tritt oft intermittierend und nur bei Infekten oder katabolischem Stress auf, klinische Besserung durch Riboflavin bei Patienten mit late-onset und milden Formen und Typ 3
<b>Notfallprotokoll:</b>	<a href="#"><u>Notfallprotokoll GB Glutarazidurie Typ 2 - Kinder &amp; Erwachsene</u></a>

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 231680 - Glutarazidurie 2](#)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 26791 - Glutarazidurie 2](#)