



www.labor-blessing.de

Institut für Laboratoriumsmedizin
Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen
Virchowstr. 10c
78224 Singen
email:  Tel.: 07731 - 995 600
Fax: 07731 - 982 683 1
info@labor-blessing.de
Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,
Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik
SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



β-Ketothiolasemangel

Biochemisch: Tiglylcarnitin (C5:1), Hydroxyisovalerylcarnitin (C5OH) (+)

Org. Säuren (Urin): Tiglylglycin (+), 2-Methyl-3-Hydroxybuttersäure (+),
2-Methylacetoessigsäure (+)

Metagene: <http://www.metagene.de/appl/index.html>

Stand: 25. Juli 2016

BETA-KETOTHIOLASE DEFICIENCY

▼ Disease

Disease	BETA-KETOTHIOLASE DEFICIENCY
Synonym	BETA-KETOTHIOLASE DEFICIENCY; ACIDEMIA, 3-KETOTHIOLASE DEFICIENCY, 3-OXOTHIOLASE DEFICIENCY, T2 DEFICIENCY, MITOCHONDRIA
OMIM	203750 OMIM = Online Medelian Inheritance of Men
Orphanet	134
Gene locus	11q22.3
Summary	rare autosomal recessive mutation in the acetyl-CoA acetyltransferase-1 gene clinical, biochemical and genetic heterogeneity 30 mutations of T2

OMIM: <http://omim.org/entry/203750>

Orphanet: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Inq=EN&Expert=134