

D/L-2-Hydroxyglutarazidurie

Stand: 29.08.2018

Klinik:	Enzephalopathie, Hypotonie, Krampfanfälle, Atemschwäche, fehlende psychomotorische Entwicklung, Makro-/Mikrozephalie, Hepatomegalie, Dysmorphie
Biochemisch:	<p>Urin: D-2-Hydroxyglutarsäure (++) , L-2-Hydroxyglutarsäure (++) , 2-Oxoglutarsäure (+)</p> <p>Serum / Plasma: D-2-Hydroxyglutarsäure (++) , L-2-Hydroxyglutarsäure (++) , 2-Oxoglutarsäure (+)</p> <p>Liquor: D-2-Hydroxyglutarsäure (++) , L-2-Hydroxyglutarsäure (++) , 2-Oxoglutarsäure (+)</p>
Hinweis:	<i>selten (< 1:1.000.000)</i>
Bestätigung:	Gen: SLC25A1
Prognose:	früher Tod

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 615182 - DL-2OHGA](http://www.omim.org/entry/615182)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 356978 - DL-2-OHGA](http://www.orphanet.eu/en/diseases/orphanet/356978)