

www.labor-blessing.de

Institut für Laboratoriumsmedizin
 Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen

Virchowstr. 10c
 78224 Singen
 email:  Tel.: 07731 - 995 60
 Fax: 07731 - 982 683 1
 info@labor-blessing.de

Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,
 Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik
 SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



D-2-Hydroxyglutarazidurie

Stand: 29.08.2018

Klinik:	epileptische Enzephalopathie, Hypotonie, Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle, Kardiomyopathie, faziale Dysmorphie, manche Patienten asymptomatisch, geistige Retardierung, Makrozephalie, episodisches Erbrechen, Apnoe
Biochemisch:	Urin: D-2-Hydroxyglutarsäure (++) Serum / Plasma: D-2-Hydroxyglutarsäure (++) Liquor: D-2-Hydroxyglutarsäure (++)
Hinweis:	<i>selten (< 1:1.000.000), 2 Typen und intermittierende Formen bekannt</i>
Bestätigung:	Gen: D2HGDH (Typ 1), IDH2 (Typ 2)
Prognose:	Prognose ist abhängig von der Klinik

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 600721 - D-2OHGA1](http://www.omim.org/entry/600721)

[OMIM 613657 - D-2OHGA2](http://www.omim.org/entry/613657)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 79315 - D-2-OHGA](http://www.orphanet.org/entry/D-2-Hydroxyglutaric-aciduria)