



2-Ketoglutarazidurie

Stand: 29.08.2018

Klinik:	Hypotonie, Hypoglykämie, metabolische Azidose, Enzephalopathie, Hepatopathie, Laktatazidose
Biochemisch:	Urin: 2-Ketoglutarsäure (++)
Hinweis:	<i>sehr selten (7 Fälle bekannt), besteht aus 3 Proteinen, bisher nur Mutationen in E3 beschrieben</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: OGDH (E1k), DLST (E2k), DLD (E3)
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 203740 - 2OxoGA](http://www.omim.org/entry/203740)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 31 - 2-OxoGA](http://www.orphanet.eu/en/diseases/orphanet/31-2-oxoGA)