

## 3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylasemangel

Stand: 28.08.2018

<b>Klinik:</b>	meist asymptomatisch, Hypotonie, Atrophie, neurologische Schäden, Schluckschwierigkeiten, Krampfanfälle, metabolische Azidose, Hypoglykämie, Wachstumsverzögerung, mentale/psychomotorische Retardierung, Atemschwierigkeiten, Somnolenz, leichte Hyperammonämie, Neutrophilie
<b>Biochemisch:</b>	Acylcarnitine (Trockenblut): Carnitin (-), 3-Hydroxyisovalerylcarnitin (++) <b>Urin:</b> 3-Methylcrotonylglycin (++) , 3-Hydroxyisovaleriansäure (++)
<b>Hinweis:</b>	<i>selten (1:60.000, in Europa 1:30.000-50.000), 2 Formen bekannt, viele betroffene Frauen werden durch das Neugeborenen Screening ihrer Kinder diagnostiziert</i>
<b>Bestätigung:</b>	Enzymaktivität (Leber, Fibroblasten), Gen: MCCC1 (Typ 1), MCCC2 (Typ 2)
<b>Prognose:</b>	Protein-arme Diät und Carnitin-Supplementierung bessert die Symptome, normale Entwicklung möglich

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 210100 - 3MCC 1](http://www.omim.org)

[OMIM 210210 - 3MCC 2](http://www.omim.org)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 6 - 3MCC](http://www.orphanet.eu)