



Aminoacylase I

Stand: 28.08.2018

Klinik:	Intelligenzminderung, Krampfanfälle, Hypotonie, motorische Störungen, neurologische Abnormalitäten, Enzephalopathie, Erbrechen
Biochemisch:	Urin: N-Acetylaminosäuren (+)
Hinweis:	<i>sehr selten (< 1:1.000.000, < 20 Fälle bekannt)</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblast, Lymphoblast), Gen: ACY1
Prognose:	unbekannt, da bisher zu wenige Fälle beschrieben wurden

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 609924 - Aminoacylase I](http://www.omim.org/entry/609924)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 137754 - Aminoacylase I](http://www.orphanet.org/en/diseases/137754)