

Short-Chain Enoyl-CoA-Hydratase-Mangel

Stand: 28.08.2018

Klinik:	psychomotorische Retardierung, Neurodegeneration, Hypotonie, Apnoe, Sprachschwierigkeiten
Biochemisch:	Urin: S-(2-carboxypropyl)-cystein (+), 2-Methyl-2,3-dihydroxybutyrat (+), N-Acetyl-S-cystein (+) Serum/Plasma: Laktat (+) Liquor: Laktat (+)
Hinweis:	<i>Prävalenz unbekannt</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: ECHS1
Prognose:	unbekannt

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 616277 - ECHS1](http://www.omim.org/entry/616277)

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