



Fumarazidurie

Stand: 28.08.2018

Klinik:	Nierenzellkarzinom, Hypotonie, psychomotorische Retardierung, Corpus Callosum Agenesie, Gyrusdefekt, Ventrikulomegalie, metabolische Azidose, (mitochondriale) Enzephalopathie, Mikrozephalie, faziale Dysmorphien, Krampfanfälle
Biochemisch:	Urin: Fumarsäure (+)
Hinweis:	<i>sehr selten (< 1:1.000.000), ungewöhnlich hohe Inzidenz im Südwesten der USA unter den Mitgliedern der Fundamentalistische Kirche „Jesus Christ of Latter Day Saints“</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Skelettmuskel, Leber, Leukozyten, Fibroblasten), Gen: FH
Prognose:	schlecht, Ausnahme: Patienten mit moderater kognitiver Beeinträchtigung

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 606812 - Fumarazidurie](http://www.omim.org/entry/606812)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 24 - Fumarazidurie](http://www.orphanet.eu/de/disease/Fumarazidurie/606812)