

Glutathionsynthetase Mangel

Stand: 28.08.2018

Klinik:	metabolische Azidose, hämolytische Anämie, Schädigung des zentralen Nervensystems
Biochemisch:	Urin: 5-Oxoprolin (++) Plasma: 5-Oxoprolin (++) Erythrozyten, Leukozyten, Fibroblasten: Glutathion (-)
Hinweis:	<i>sehr selten (ca. 70 Patienten weltweit), verschiedene Formen bekannt: mild (nur hämolytische Anämie), moderat (neonatale Azidose), schwerwiegend (neurologische Beteiligung)</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: GSS
Prognose:	bei früher Diagnose und frühem Therapiebeginn mit Vitamin C und E und Pufferung der Azidose kann das klinische Bild auf lange Sicht hin deutlich verbessert werden

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 266130 - Glutathion](http://www.omim.org/entry/266130)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 32 - Glutathion](http://www.orphanet.eu/en/diseases/orphanet/32)