

Institut für Laboratoriumsmedizin

Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen

Virchowstr. 10c
78224 Singen
email:



Tel.: 07731 - 995 60
Fax: 07731 - 982 683 1
info@labor-blessing.de

Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,
Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik
SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



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: *sehr selten (ca. 70 Patienten weltweit), verschiedene Formen bekannt: mild (nur hämolytische Anämie), moderat (neonatale Azidose), schwerwiegend (neurologische Beteiligung)*

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)