



## Tyrosinämie Typ III

Stand: 28.08.2018

<b>Klinik:</b>	leichte geistige Retardierung, Krampfanfälle, Ataxie, Schläfrigkeit
<b>Biochemisch:</b>	<b>Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma):</b> Tyrosin (++) Urin: 4-Hydroxyphenylderivate (+)
<b>Hinweis:</b>	<i>selten (&lt;1:1.000.000), homozygote und compound heterozygote Gen-Mutationen verursachen Tyrosinämie Typ 3, heterozygote Mutationen können Hawkinsinurie verursachen</i>
<b>Bestätigung:</b>	Enzymaktivität (Leber), Gen: HPD
<b>Prognose:</b>	bei Phenylalanin-Tyrosin-armer Diät ist eine Besserung der Symptome möglich

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 276710 - Tyrosinämie III](http://www.omim.org/entry/276710)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 69723 - Tyrosinämie III](http://www.orphanet.org/entry/Tyrosinemia%20type%20III)