

www.labor-blessing.de

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



3-Phosphoglycerat-Dehydrogenasemangel

Stand: 29.06.2018

Klinik:	kongenitale Mikrozephalie, geistige Behinderung, Epilepsie, spastische Tetraparese
Biochemisch:	Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Serin (-), Glycin (-) Liquor: N ⁵ -Methyltetrahydrofolat (-), Serin (-), Glycin (-)
Hinweis:	<i>sehr selten (< 1:1.000.000), häufigster Defekt im Serin-Metabolismus, 3 Varianten bekannt</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: PGDH-Gen
Prognose:	Bei früher Diagnose und frühem Therapiebeginn gut; bei Pränataltherapie normale Fetus Entwicklung möglich. Später einsetzende Therapie kann zur Normalisierung der Epilepsie führen.

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 601815 - 3-PHGDH](http://www.omim.org/entry/601815)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 422519- 3-PHGDH](http://www.orphanet.eu/en/diseases/orphanet/422519-3-PHGDH)