



Argininämie

Stand: 29.06.2018

- Klinik:** milde Hyperammonämie, progrediente Spastik, Epilepsie, geistige Behinderung
- Biochemisch:** **Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma):** Arginin (++, kann beim Neugeborenen normal sein!);
Urin: Orotsäure (+ - ++)
- Hinweis:** *selten (ca. 1:1.000.000), möglicherweise unterdiagnostiziert, da Hyperammonämie nicht so schwerwiegend wie bei anderen Harnstoffzyklusdefekten*
- Bestätigung:** Enzymaktivität (Erythrozyten), Gen: ARG1
- Leitlinie:** [awmf - Diagnostik und Therapie von Harnstoffzyklusstörungen](#)

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 207800 - Argininämie](#)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 90 - Argininämie](#)