

**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



## Argininbernsteinsäure-Azidurie (Argininosuccinatlyasemangel)

Stand: 29.06.2018

<b>Klinik:</b>	mentale/psychische Retardierung, Epilepsie, episodische Bewusstlosigkeit, Hautläsionen, Lebervergrößerung, Trichorrhexis nodosa
<b>Biochemisch:</b>	<b>Blut: Ammoniak (+)</b> Aminosäuren (Serum/Plasma): Citrullin (+), Arginin (-) <b>Urin: Argininbernsteinsäure (++)</b> , Orotsäure (+)
<b>Hinweis:</b>	<i>selten (ca. 1:150.000), 2 Formen bekannt: früh manifest/maligne, spät manifest</i>
<b>Bestätigung:</b>	Enzymaktivität (Erythrozyten, Fibroblasten), Gen: ASL
<b>Prognose:</b>	bei genügender Argininzufuhr gute Ammoniak-Kontrolle, trotzdem neurologische/hepatische Probleme, Haarstrukturveränderungen
<b>Leitlinie:</b>	<a href="#">awmf - Diagnostik und Therapie von Harnstoffzyklusstörungen</a>

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 207900 - ASL-Mangel](#)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 23 - ASL-Mangel](#)