



Carbamyolphosphate-Synthasemangel

Stand: 29.06.2018

Klinik:	Koma, Enzephalopathie, Erbrechen, Entwicklungsverzögerung, Hyperammonämie
Biochemisch:	Aminosäuren (Serum/Plasma): Glutamin (+), Citrullin (-), Arginin (-) Urin: Orotsäure (-)
Hinweis:	<i>selten (ca. 1:850.000), 2 bekannte Formen: tödlich-neonatal und schwächer / später einsetzend</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leber), Gen: CPS1
Prognose:	neonatale Form verläuft meist tödlich, in der Literatur sind Fälle (vermutlich mit der schwächeren Variante) unter eiweißarmer Diät mit höherem Alter (>40 Jahre) beschrieben

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 237300 - CPS I Mangel](http://www.omim.org)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 147 - CPS I Mangel](http://www.orphanet.eu)