



Citrullinämie Typ I

Stand: 29.06.2018

| | |
|---------------------|---|
| Klinik: | Erbrechen, mentale/motorische Retardierung, Hyperammonämie, Trinkschwäche, Hepatomegalie |
| Biochemisch: | Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Citrullin (++) Arginin (-) Urin: Orotsäure (+) |
| Hinweis: | <i>selten (ca. 1:850.000), erfolgreiche Schwangerschaften von betroffenen Frauen sind beschrieben, asymptotische Fälle sind bekannt</i> |
| Bestätigung: | Enzymaktivität (Leber, Niere, Fibroblasten), Gen: ASS1 |
| Prognose: | bei frühzeitigem Therapiebeginn adäquat |
| 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 215700 - Citrullinämie I](#)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 247525 - Citrullinämie I](#)