

**www.labor-blessing.de**

**Institut für Laboratoriumsmedizin**  
 Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen

Virchowstr. 10c      Tel.: 07731 - 995 60  
 78224 Singen      Fax: 07731 - 982 683 1  
 email:      info@labor-blessing.de

Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,  
 Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik  
 SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



## Citrullinämie Typ II

Stand: 29.06.2018

<b>Klinik:</b>	intrahepatische Cholestase, Hepatomegalie, Gedeihstörung, hyperketotische Hypoglykämie, Enzephalopathie, Pankreatitis, Hepatome
<b>Biochemisch:</b>	<b>Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma):</b> Citrullin (+), Threonin (+), Methionin (+), Tyrosin (+)
<b>Hinweis:</b>	<i>selten (&lt;1:2.000.000; in Japan 1:190.000), neonatale Form: bekannt als neonatale intrahepatische Cholestase verursacht durch Citrin-Mangel</i> adulte Form: Citrin-Mangel
<b>Bestätigung:</b>	Enzymaktivität, Gen: SLC25A13
<b>Prognose:</b>	neonatale Form: viele Patienten zeigen eine spontane Besserung der Symptome nach dem 1. Lebensjahr adulte Form: kann tödlich enden, wenn Lebertransplantation nicht möglich

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 603471 - Citrullinämie II](#)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 247585 - Citrullinämie II](#)