

Cobalamin-Stoffwechselstörungen (A-B-C-D-E-F-G)

Stand: 29.06.2018

Klinik:	cblA, cblB: progrediente Niereninsuffizienz, geistige Behinderung, extrapyramidale Bewegungsstörungen, Osteoporose cblC, cblD, cblF: Erbrechen, Gedeihstörung, Enzephalopathie, megaloblastäre Anämie, psychomotorische Retardierung cblE, cblG: Gedeihstörung, Hypo-/Hypertonie, Enzephalopathie, Epilepsie, megaloblastäre Anämie, psychomotorische Retardierung
Biochemisch:	Aminosäuren (Serum/Plasma): Homocystein (+, bei cblA, cblB normal, cblD leicht +) Urin: Methylmalonsäure (+, bei cblE, cblG normal, cblD leicht +)
Hinweis:	Hydroxycobalamin-Gabe ist effektiver als Cyanocobalamin!
Bestätigung:	cblA: MMAA-Gen cblB: MMAB-Gen cblC: MMACHC-Gen cblD: MMADHC-Gen cblE: MTRR-Gen cblF: LMBD1-Gen cblG: MTR-Gen
Prognose:	abhängig vom Defekt und Therapie bzw. Zeitpunkt des Therapiebeginns relativ gut, bei meisten Defekten bleibt leichte geistige Behinderung

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 - Cobalamin](http://www.omim.org)

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