

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



Cystathionin- β -Synthasemangel (klassische Homocystinurie)

Stand: 29.06.2018

- Klinik:** marfanoider Habitus, Epilepsie, geistige Behinderung, Linsendislokation, Thromboembolien, Osteoporose, progrediente Myopie, entwickelt sich meist in der 1.-2. Lebensdekade.
- Biochemisch:** Aminosäuren (Serum/Plasma): **Methionin (+), Homocystein (+++),** Cystin (-)
- Hinweis:** *selten (1-9:100.000; Irland: 1: 65.000; Katar: 1:1.800), 50% der Patienten sind Pyridoxin-Responder.*
- Bestätigung:** CBS-Gen
- Prognose:** bei rechtzeitigem Therapiebeginn können viele Symptome verhindert werden.

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 236200 - CBS Mangel](#)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 394 - CBS Mangel](#)