



## Cystin-Lysinurie

Stand: 29.06.2018

<b>Klinik:</b>	Nierensteine
<b>Biochemisch:</b>	Aminosäuren (Urin): Cystin (++) , Lysin (+), Arginin (+), Ornithin (+) [nur bei Typ II und III erhöht, bei Typ I normal]
<b>Hinweis:</b>	<i>hohe Flüssigkeitszufuhr!</i> <i>2 verschiedene Gendefekte und 3 Defektformen bekannt</i>
<b>Bestätigung:</b>	SLC3A1-Gen SLC7A9-Gen
<b>Prognose:</b>	Bei früher Diagnose und frühem Therapiebeginn gut

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**<sup>®</sup> (Online Mendelian Inheritance in Man<sup>®</sup>): <http://www.omim.org> **OMIM 220100 - Cystinurie**

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): <http://www.orphanet.eu> **orphanet 214 - Cystinurie**