



Dicarbonsäuren-Aminoazidurie

Stand: 29.06.2018

Klinik:	mentale Retardierung, Hypoglykämie in Fastenzeiten, Nierensteine, Ketose
Biochemisch:	Aminosäuren (Urin): Glutaminsäure (+), Asparaginsäure (+)
Bestätigung:	SLC1A1-Gen

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 222730 - Dicarboxyl-Hyperaminoazidurie](#)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 2195 - Dicarboxylazidurie](#)