



Glutamin-Synthetasemangel

Stand: 29.06.2018

Klinik:	Enzephalopathie, Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle, Hypotonie, Hirnmalformationen, Multiorganversagen
Biochemisch:	Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Glutamin (-) Urin: Glutamin (-) Liquor: Glutamin (-)
Hinweis:	<i>sehr selten (<1:1.000.000)</i>
Bestätigung:	Gen: GLUL-Gen
Prognose:	in neonatalem Alter meist letal, sonst mit schweren Missbildungen und Einschränkungen verbunden

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 610015 - Glu synthetase](http://www.omim.org/entry/610015)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 71278 - Glu synthetase](http://www.orphanet.org/en/diseases/71278)