



Glycin N-Methyltransferasemangel

Stand: 29.06.2018

Klinik:	Hepatomegalie, Transaminasenerhöhung
Biochemisch:	Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Methionin (+), S-Adenosylmethionin (+) Urin: Methionin (+)
Hinweis:	<i>sehr selten (in Literatur bisher nur 3 Fälle beschrieben)</i>
Bestätigung:	Gen: GNMT-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 606664 - Glycine-NMT](http://www.omim.org/entry/606664)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 289891 - Glycin NMT](http://www.orphanet.org/en/69646-glycine-nmt)