



HHH-Syndrom (Hyperornithinämie-Hyperammonämie-Homocitrullinurie-Syndrom)

Stand: 29.06.2018

Klinik:	Enzephalopathie, Gerinnungsstörungen, mentale Retardierung, myoklonische Krampfanfälle, Proteinintoleranz
Biochemisch:	Aminosäuren (Serum/Plasma): Ornithin (++) Urin: Ornithin (+), Homocitrullin (+)
Hinweis:	<i>sehr selten (<1:2.000.000); Ornithin kann beim Neugeborenen normal sein</i>
Bestätigung:	Enzymatik (Fibroblasten), Gen: SLC25A15-Gen
Prognose:	klinische Symptome können sich unter Therapie und proteinarmer Diät bessern

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 238970 - HHH-Syndrom](http://www.omim.org/entry/238970)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 414 - HHH-Syndrom](http://www.orphanet.eu/en/diseases/orphanet/414)