



Hyperglycinämie, nicht ketotische, (Glycin-Enzephalopathie)

Stand: 29.06.2018

Klinik:	epileptische Enzephalopathie, Lethargie, Hypotonie, mentale Retardierung
Biochemisch:	Aminosäuren (Serum/Plasma): Glycin (+) Urin: Glycin (+) Liquor: Glycin (+) Glycin-Quotient Serum/Liquor (+), zeitgleiche BE obligat!
Hinweis:	Hyperglycinämie kann als Sekundäreffekt bei Organoazidurien auftreten durch Hemmung des Glycin-Cleavage-Systems durch pathologische Metabolite. Atypische milde und transiente neonatale Formen sind bekannt
Bestätigung:	Enzymatik (Lymphozyten, Leber), Gen: P-Protein: GLDC-Gen T-Protein: AMT-Gen H-Protein: GCSH-Gen
Prognose:	schlecht, meist letal im Neugeborenenalter

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 - NHK](http://www.omim.org)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 407 - NKH](http://www.orphanet.eu)