

## Hyperlysinämie Typ 1 und 2

Stand: 28.08.2018

<b>Klinik:</b>	<p>Typ 1: Klinik variabel, Krampfanfälle, Hypotonie, (milde) geistige/körperliche Behinderung, eingeschränkte Libido, Anämie, episodisches Erbrechen</p> <p>Typ 2: nur leichte klinische Effekte, leichte Retardierung, Wachstumsverzögerung, spastische Diplegie, Sprachentwicklungsverzögerung</p>
<b>Biochemisch:</b>	<p>Typ 1: Aminosäuren (Serum/Plasma): Lysin (+), Pipecolinsäure (+), Saccharopin (+), Aminosäuren (Liquor): Lysin (+), Saccharopin (+), Aminosäuren (Urin): Lysin (+), Pipecolinsäure (+)</p> <p>Typ 2: Aminosäuren (Serum/Plasma): Saccharopin (+), Lysin (+)          Aminosäuren (Urin): Lysin (+), Citrullin (+), Histidin (+)</p>
<b>Hinweis:</b>	<i>selten, 2 Varianten bekannt: Typ 1 und Typ 2</i>
<b>Bestätigung:</b>	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: AASS
<b>Prognose:</b>	Typ 1: bei Lysin-armer Diät wurden Besserungen der Symptome beschrieben

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®): <http://omim.org/entry/268700>

<http://omim.org/entry/238700>

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet - Hyperlysinämie](http://orphanet.eu/Hyperlysinamie)