



Hyperphenylalaninämie

Stand: 28.08.2018

Klinik: meist asymptomatisch

Biochemisch: **Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma):** Phenylalanin (120 - 600 µmol/L)

Hinweis: *über pädiatrisches Stoffwechselzentrum Abklärung sinnvoll, siehe auch: Phenylketonurie (PKU)*

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

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