



Iminoglycinurie

Stand: 28.08.2018

Klinik:	meist asymptomatisch
Biochemisch:	Urin: Prolin (+), Hydroxyprolin (+), Glycin (+)
Hinweis:	<i>selten (ca. 1:15.000)</i>
Bestätigung:	Gene: digener Phänotyp, entweder Kombination aus homozygoter Mutation in SLC36A2 und heterozygoter Mutation in SLC6A20, oder homozygote Mutation in SLC6A19
Prognose:	meistens Zufallsbefund; hat keine klinische Relevanz, wenn Differentialdiagnosen ausgeschlossen wurden

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 242600 - Iminoglycinurie](http://www.omim.org/entry/242600)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 42062 - Iminoglycinurie](http://www.orphanet.org/en/diseases/42062)