



Lysinurische Proteinintoleranz

Stand: 28.08.2018

Klinik:	Erbrechen, Trinkschwäche, Hepatomegalie, Zirrhose, Hyperammonämie, Leukopenie, Proteinaversion, geistige/körperliche Behinderung, Osteopenie, Osteoporose
Biochemisch:	Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Citrullin (+), Arginin (-), Lysin (-), Ornithin (-) Blut: NH ₃ (+) Aminosäuren (Urin): Ornithin (+), Arginin (+), Lysin (+) Urin: Orotsäure (+)
Hinweis:	<i>selten (ca. 1:60.000 in Finnland)</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leber), Gen: SLC7A7
Prognose:	Proteinarme Diät und Citrullin-Substitution verbessern die Proteintoleranz und die Knochenentwicklung

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 222700 - LPI](http://www.omim.org/entry/222700)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 470 - LPI](http://www.orphanet.eu/en/diseases/orphanet/470)