

www.labor-blessing.de

Institut für Laboratoriumsmedizin
 Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen

Virchowstr. 10c
 78224 Singen
 email:  Tel.: 07731 - 995 60
 Fax: 07731 - 982 683 1
 info@labor-blessing.de

Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,
 Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik
 SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



N-Acetylglutamat-Synthetasemngel

Stand: 28.08.2018

Klinik:	Hyperammonämie, Somnolenz, Tachypnoe, Entwicklungsverzögerung, Sehstörung, Schluckstörungen, Erbrechen,
Biochemisch:	Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Alanin (+), Glutamin (+) Blut: NH ₃ (+) Urin: Orotsäure (normal), Orotidin (normal)
Hinweis:	<i>sehr selten (1:2.000.000)</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leber), Gen: NAGS
Prognose:	unter frühzeitiger Carbamylglutamat-Substitution tritt Besserung der Ammoniakentgiftung ein und normale psychomotorische Entwicklung ist möglich

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 237310 - NAGS](http://www.omim.org)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 927 - NAGS](http://www.orphanet.eu)