



Ornithinämie

Stand: 28.08.2018

Klinik:	chorioretinale Degeneration, Katarakt, Muskelatrophie, Erblindung, Veränderungen der weißen Substanz
Biochemisch:	Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Ornithin (+++) Serum: Kreatinin (-) Urin: Ornithin (+++) Liquor: Ornithin (+++)
Hinweis:	<i>selten (ca. 200 Fälle, 50 % in Finnland), Vitamin B6-Ansprechbarkeit sollte geprüft werden</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblasten, Lymphozyten), Gen: OAT
Prognose:	bei frühzeitiger Aufnahme einer Arginin-armen Diät kann die Erblindung zeitlich verzögert werden

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 258870 - Ornithinämie](http://www.omim.org)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 414 - Ornithinämie](http://www.orphanet.eu)