

**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



## 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:** *selten (ca. 200 Fälle, 50 % in Finnland), Vitamin B6-Ansprechbarkeit sollte geprüft werden*

**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](#)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 414 - Ornithinämie](#)