

Hyperprolinämie Typ 1

Stand: 28.08.2018

Klinik:	meist asymptomatisch, neurologische Manifestation, Krampfanfälle, geistige Behinderung, Sprachentwicklungsverzögerung, Hyperaktivität
Biochemisch:	Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Prolin (+) Aminosäuren (Urin): Prolin (+), Hydroxyprolin (+), Glycin (+) Aminosäuren (Liquor): Prolin (+)
Hinweis:	<i>Prävalenz unbekannt, wird mit Schizophrenie assoziiert</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leber), Gen: PRODH
Prognose:	Prolin-arme Diät reduziert die Serum-Konzentrationen und verbessert die körperliche Entwicklung, auf die mentale Entwicklung hat es keine positiven Auswirkungen

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 239010 - HyperPro 1](http://www.omim.org/entry/239010)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 419 - HyperPro 1](http://www.orphanet.eu/en/diseases/orphanet/419)