



## S-Adenosylhomocystein-Hydrolasemangel

Stand: 28.08.2018

<b>Klinik:</b>	Gedeihstörung, mentale/motorische Retardierung, faciale Dysmorphien, Myokardiopathie, Cholestase, Hypotonie, Atrophie der weißen Substanz, Myelinisierungsstörung
<b>Biochemisch:</b>	<b>Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma):</b> S-Adenosylmethionin (++) , S-Adenosylhomocystein (+++), Methionin (+), totales Homocystein (+)  Serum: CK (+)
<b>Hinweis:</b>	<i>sehr selten (bisher 9 Fälle beschrieben)</i>
<b>Bestätigung:</b>	Enzymaktivität (Leber), Gen: AHCY
<b>Prognose:</b>	eine Methionin-arme Diät kann teilweise die Myelinisierung und die psychomotorische Entwicklung verbessern

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 613752 - AHCY](http://www.omim.org/entry/613752)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 88618 - AHCY](http://www.orphanet.eu/en/diseases/orphanet/88618)