

**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



## γ-Glutamylcystein-Synthetasmangel

Stand: 29.06.2018

<b>Klinik:</b>	hämolytische Anämie, spinozerebelläre Degenartion, Ikterus, Psychose, Neuropathie, Ataxie, Muskelschwäche
<b>Biochemisch:</b>	Urin: Hyperaminoazidurie
<b>Hinweis:</b>	Hämolyse-induzierende Medikamente meiden
<b>Bestätigung:</b>	Glutathion (Erythrozyten), γ-Glutamylcystein-Synthetasse (Erythrozyten, Leukozyten, Fibroblasten), Gen: GCLC-Gen

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 230450 - gGCST](http://www.omim.org/entry/230450)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 33574 - gGCST](http://www.orphanet.org/entry/gcst)