



2-Ketoglutarazidurie

Stand: 04.09.2024

Klinik:	Hypotonie, Hypoglykämie, metabolische Azidose, Enzephalopathie, Hepatopathie, Laktatazidose
Biochemisch:	Urin: 2-Ketoglutarensäure (++)
Hinweis:	sehr selten (7 Fälle bekannt), besteht aus 3 Proteinen, bisher nur Mutationen in E3 beschrieben
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: OGDH (E1k), DLST (E2k), DLD (E3)
Prognose:	früher Tod

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, Thieme Stuttgart 2021, auch online

<http://evm.health2media.com/#/menu>

Metagene: <http://www.metagene.de/>

IEMbase: <http://www.iembase.org>

OMIM: <https://omim.org/entry/203740>

Orphanet: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/31>