



Langketten-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase- (LCHAD-)Mangel

Stand: 20.09.2024

Klinik:	frühkindliche Laktatazidurie, Hypotonie, Hypoglykämie, Leberfunktionsstörung, Kardiomyopathie, Rhabdomyolyse, Pigmentretinopathie, Neuropathie
Biochemisch:	Acylcarnitine: C ₁₄ OH (+), C ₁₆ OH (+), C ₁₈ OH (+), C _{18:1} OH (+) Langketten-Hydroxy-Acylcarnitine Plasma: Laktat (+) Urin: C ₆ -C ₁₄ (Hydroxy-)Dicarbonsäuren
Hinweis:	selten (ca. 1:250.000); schwangere Frauen betroffener Feten erkranken häufiger an dem HELLP-Syndrom oder können eine akute Fettleber entwickeln
Bestätigung:	Gen: HADHA
Prognose:	Die Prognose für klinisch diagnostizierten LCHAD-Mangel ist ungünstig. Eine Verbesserung der Prognose konnte durch die frühzeitige Erkennung durch das Neugeborenen Screening erreicht werden. Eine zunehmende Anzahl der Betroffenen erreicht das Erwachsenenalter.

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/609016>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/5>