



Tyrosinämie Typ I

Stand: 20.08.2024

Klinik:	akute Form: schweres Leberversagen, Erbrechen, Blutungen, Sepsis, Hypoglykämie, renale Tubulopathie (Fanconi-Syndrom) chronische Form: Hepatomegalie, Zirrhose, Wachstumsretardierung, Rachitis, Hämatome, renale Tubulopathie, Neuropathie, neurologische Krisen (durch Porphyrine)
Biochemisch:	Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Tyrosin (++), Methionin (+) Serum: α -Fetoprotein (+) Urin: Succinylaceton (+, beweisend), 4-Hydroxyphenylderivate (+), δ -Aminolävulinsäure (+)
Hinweis:	selten (1:1.000.000), 2 Typen bekannt: akute und chronische Form
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leber, Fibroblasten), Gen: FAH
Prognose:	<u>unter Nitisinon gut, Risiko für Leberzellkarzinome und Leberzirrhosen stark erhöht</u>

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/276700>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/882>