



Aminoacylase I

Stand: 04.09.2024

Klinik:	Intelligenzminderung, Krampfanfälle, Hypotonie, motorische Störungen, neurologische Abnormalitäten, Enzephalopathie, Erbrechen
Biochemisch:	Urin: N-Acetylamino­säuren (+)
Hinweis:	sehr selten (< 1:1.000.000, < 20 Fälle bekannt)
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblast, Lymphoblast), Gen: ACY1
Prognose:	unbekannt, da bisher zu wenige Fälle beschrieben wurden

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/609924>

Orphanet: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/137754>