



L-2-Hydroxyglutarazidurie

Stand: 18.09.2024

Klinik:	Makrozephalie, Krampfanfälle, psychomotorische Retardierung, zerebelläre Ataxie, Hypotonie, extrapyramidale Symptome, Verhaltensauffälligkeiten, Wachstumsverzögerung, Leukoenzephalopathie
Biochemisch:	Urin: L-2-Hydroxyglutarsäure (++) Serum / Plasma: L-2-Hydroxyglutarsäure (+), Lysin (+) Liquor: L-2-Hydroxyglutarsäure (++) , Lysin (+)
Hinweis:	selten (< 1:1.000.000), > 70 Mutationen, erhöhte Inzidenz für Gehirntumore
Bestätigung:	Gen: L2HGDH
Prognose:	Krampfanfälle können zufriedenstellend mit Antiepileptika therapiert werden, viele Patienten erreichen das Erwachsenenalter, Lysinarme Diät führt zur Besserung der Klinik und der biochemischen Anzeichen

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/236792>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/79314>