



## D-2-Hydroxyglutarazidurie

**Stand:** 23.08.2024

<b>Klinik:</b>	epileptische Enzephalopathie, Hypotonie, Entwicklungsverzögerung, Krampfanfälle, Kardiomyopathie, faziale Dismorphie, manche Patienten asymptomatisch, geistige Retardierung, Makrozephalie, episodisches Erbrechen, Apnoe
<b>Biochemisch:</b>	<b>Urin:</b> D-2-Hydroxyglutarsäure (++) <b>Serum / Plasma:</b> D-2-Hydroxyglutarsäure (++) <b>Liquor:</b> D-2-Hydroxyglutarsäure (++)
<b>Hinweis:</b>	selten (< 1:1.000.000), 2 Typen und intermittierende Formen bekannt
<b>Bestätigung:</b>	Gen: D2HGDH (Typ 1), IDH2 (Typ 2)
<b>Prognose:</b>	Prognose ist abhängig von der Klinik

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/600721>

<https://omim.org/entry/613657>

**Orphanet:** <https://www.orpha.net/de/disease/detail/79315>