



3-Methylcrotonyl-CoA-Carboxylasemangel

Stand: 04.09.2024

Klinik:	meist asymptomatisch, Hypotonie, Atrophie, neurologische Schäden, Schluckschwierigkeiten, Krampfanfälle, metabolische Azidose, Hypoglykämie, Wachstumsverzögerung, mentale/psychomotorische Retardierung, Atemschwierigkeiten, Somnolenz, leichte Hyperammonämie, Neutrophilie
Biochemisch:	Acylcarnitine (Trockenblut): Carnitin (-), 3-Hydroxyisovalerylcarnitin (++) Urin: 3-Methylcrotonylglycin (++) , 3-Hydroxyisovaleriansäure (++)
Hinweis:	selten (1:60.000, in Europa 1:30.000-50.000), 2 Formen bekannt, viele betroffene Frauen werden durch das Neugeborenen Screening ihrer Kinder diagnostiziert
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leber, Fibroblasten), Gen: MCCC1 (Typ 1), MCCC2 (Typ 2)
Prognose:	Proteinarme Diät und Carnitin-Supplementierung bessert die Symptome, normale Entwicklung möglich

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/210200>

Orphanet: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/6>