



Short-Chain Enoyl-CoA-Hydratase-Mangel

Stand: 04.09.2024

Klinik:	psychomotorische Retardierung, Neurodegeneration, Hypotonie, Apnoe, Sprachschwierigkeiten
Biochemisch:	Urin: S-(2-Carboxypropyl)cystein (+), 2-Methyl-2,3-dihydroxybutyrat (+), N-Acetyl-S-Cystein (+) Serum/Plasma: Laktat (+) Liquor: Laktat (+)
Hinweis:	Prävalenz unbekannt
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: ECHS1
Prognose:	unbekannt

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/616277>

Orphanet: <https://www.orpha.net/en/disease/detail/653880>