



Formiminglutamin-Azidurie (FIGLU)

Stand: 23.09.2024

Klinik:	meist asymptomatisch, Entwicklungsverzögerung, intellektuelle Entwicklungsstörung, Anämie
Biochemisch:	Urin: Formiminoglutaminsäure (+)
Hinweis:	Es können erhöhte Werte von Hydantoin-5-Propionsäure und/oder Folat im Plasma auftreten.
Bestätigung:	Gen: FTCD-Gen

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/229100>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/51208>