



## Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase- (MCAD-)Mangel

**Stand:** 20.09.2024

<b>Klinik:</b>	Reye-ähnliche, oft foudroyant verlaufende Entgleisungen nach 8-12-16 h Fasten, Erkrankungen oder Operationen: Lethargie, Übelkeit, Erbrechen, Koma, Krampfanfälle, Herzstillstand, keine primäre Muskelbeteiligung, manchmal asymptomatisch, Hepatomegalie.
<b>Biochemisch:</b>	Acylcarnitine: C <sub>8</sub> (+), C <sub>6</sub> (+); Ratio: C <sub>8</sub> /C <sub>10</sub> (+) organische Säuren (Urin): C <sub>6</sub> -C <sub>10</sub> Dicarbonsäuren (n, +), Suberylglycin (n, +), Hexanoylglycin (n, +)
<b>Hinweis:</b>	häufigste Fettsäureoxidationsstörung in Nordeuropa (ca. 1:4.900 bis 1:27.000), weltweit beträgt die Prävalenz bei Geburt ca. 1:14.600.
<b>Bestätigung:</b>	Gen: ACADM
<b>Prognose:</b>	sehr gut nach Diagnosestellung, wenn Fasten vermieden wird; keine Langzeitfolgen bei Kindern, die im Neugeborenencreening erkannt werden zu erwarten. Bei nicht diagnostizierten Kindern oft neurologische Schäden und Letalität von 25 % bei der ersten Krise.

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/201450>

**Orphanet:** <https://www.orpha.net/de/disease/detail/42>