



Glutarazidurie Typ II

Stand: 26.08.2024

Klinik:	schwere Form: neonatale Azidose, Hypotonie, Hypoglykämie, Hyperammonämie, Hepatomegalie, Schweißfußgeruch, faziale Dysmorphien, kongenitale Fehlbildungen, attenuierte Form: episodische Hypoglykämien, Leberfunktionsstörung, Kardiomyopathie, progrediente Enzephalopathie, Epilepsie, Myopathie
Biochemisch:	Urin: Glutarsäure (+), Laktat (+), Ethylmalonsäure (+), Buttersäure (+), Isobuttersäure (+), 2-Methylbuttersäure (+), Isovaleriansäure (+) Trockenblut: Acylcarnitine (+)
Hinweis:	selten (1:200.000), verschiedene Formen bekannt: neonatal mit angeborenen Anomalien (Typ 1), neonatal ohne angeborene Anomalien (Typ 2), late-onset Form (Typ 3)
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: ETFA, ETFB, ETFDH
Prognose:	<u>neonatale Formen sind letal, late-onset Form tritt oft intermittierend und nur bei Infekten oder katabolischem Stress auf, klinische Besserung durch Riboflavin bei Patienten mit late-onset und milden Formen und Typ 3</u>
Notfallprotokoll:	<u>Notfallprotokoll GB Glutarazidurie Typ 2 - Kinder & Erwachsene</u>

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/231680>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/26791>