



## Isovalerianazidämie (IVA)

**Stand:** 20.09.2024

<b>Klinik:</b>	frühkindliche Laktatazidurie, Hypotonie, Hypoglykämie, Leberfunktionsstörung, Kardiomyopathie, Rabdomyolyse, Pigmentretinopathie, Neuropathie
<b>Biochemisch:</b>	Acylcarnitine: Isovalerylcarnitin (C <sub>5</sub> ) (+) Carnitin (-) organische Säuren (Urin): Isovalerylglycin (++), 3-OH-Isovaleriansäure (++)
<b>Hinweis:</b>	selten (ca. 1:50.000 bis 1:150.000)
<b>Bestätigung:</b>	Isovaleryl-CoA-Dehydrogenase; Gen: IVD-Gen
<b>Prognose:</b>	Eine ausgezeichnete Prognose konnte durch die frühzeitige Erkennung durch das Neugeborenenenscreening und rascher, angemessener Therapie erreicht werden. Bei Patienten mit Symptomen kann es zu neurologischen Folgeerscheinungen kommen einschließlich Verzögerung der neurologischen Entwicklung.

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/243500>

**Orphanet:** <https://www.orpha.net/de/disease/detail/33>