



# Glutathionsynthetase-Mangel

**Stand:** 23.08.2024

<b>Klinik:</b>	metabolische Azidose, hämolytische Anämie, Schädigung des zentralen Nervensystems
<b>Biochemisch:</b>	<b>Urin:</b> 5-Oxoprolin (++) <b>Plasma:</b> 5-Oxoprolin (++) <b>Erythrozyten, Leukozyten, Fibroblasten:</b> Glutathion (-)
<b>Hinweis:</b>	sehr selten (<1/ 1.000 000) verschiedene Formen bekannt: mild (nur hämolytische Anämie), moderat (neonatale Azidose), schwerwiegend (neurologische Beteiligung)
<b>Bestätigung:</b>	Enzymaktivität (Fibroblasten), Gen: GSS
<b>Prognose:</b>	bei früher Diagnose und frühem Therapiebeginn mit Vitamin C und E und Pufferung der Azidose kann das klinische Bild auf lange Sicht hin deutlich verbessert werden

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/266130>

**Orphanet:** <https://www.orpha.net/de/disease/detail/32>