



Tyrosinämie Typ III

Stand: 20.08.2024

Klinik: leichte geistige Retardierung, Krampfanfälle, Ataxie, Schläfrigkeit

Biochemisch: **Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma):** Tyrosin (++)

Urin: 4-Hydroxyphenylderivate (+)

Hinweis: selten (<1:1.000.000), homozygote und compound heterozygote Gen-Mutationen verursachen Tyrosinämie Typ 3, heterozygote Mutationen können Hawkinsinurie verursachen

Bestätigung: Enzymaktivität (Leber), Gen: HPD

Prognose: bei Phenylalanin-Tyrosin-armer Diät ist eine Besserung der Symptome möglich

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/276710>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/69723>