



Glutarazidurie Typ I

Stand: 26.08.2024

Klinik:	Gliose, Bewegungsstörung, Dystonie, Makrozephalie, Atrophie, Leukenzephalopathie, subdurale Blutungen
Biochemisch:	Urin: Glutarsäure (++), 3-Hydroxyglutarsäure (+, beweisend) , Glutarylarnitin (+) Trockenblut: Carnitin (-), Glutarylarnitin (+)
Hinweis:	selten (1:100.000), asymptomatische Fälle bekannt
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leukozyten, Fibroblasten), Gen: GCDH
Prognose:	<u>klinische Besserung durch Carnitingabe und Lysin- und Tryptophan-arme Diät; bei früher Diagnose, konsequenter Therapie und Einhaltung eines strengen Notfallprotokolls relativ gut</u>
Notfallprotokoll:	<u>Notfallprotokoll GB Glutarazidurie Typ 1 - Kinder & Erwachsene</u>
Leitlinie:	<u>awmf - Leitlinie Glutarazidurie Typ 1</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/231670>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/25>