



D/L-2-Hydroxyglutarazidurie

Stand: 23.08.2024

| | |
|---------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Klinik: | neonatale Enzephalopathie, Hypotonie, Krampfanfälle, Atemschwäche, fehlende psychomotorische Entwicklung, Makro-/Mikrozephalie, Hepatomegalie, |
| Biochemisch: | Urin: D-2-Hydroxyglutarsäure (++) , L-2-Hydroxyglutarsäure (++) , 2-Oxoglutarsäure (+) Serum / Plasma: D-2-Hydroxyglutarsäure (++) , L-2-Hydroxyglutarsäure (++) , 2-Oxoglutarsäure (+) Liquor: D-2-Hydroxyglutarsäure (++) , L-2-Hydroxyglutarsäure (++) , 2-Oxoglutarsäure (+) |
| Hinweis: | selten (< 1:1.000.000) |
| Bestätigung: | Gen: SLC25A1 |
| Prognose: | früher Tod |

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/615182>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/356978>