



3-Ketothiolasemangel

Stand: 04.09.2024

Klinik:	Erbrechen, Koma, neurologische Schäden, Azidose, Hypotonie, Lethargie
Biochemisch:	Acylcarnitine (Trockenblut): Tiglylcarnitin (+), 2-Methyl-3-hydroxybutyrylcarnitin (+) Serum/Blut: Ketone (+), Blutzucker (+), Laktat (++) , NH ₃ (+) Urin: 2-Methyl-3-hydroxybuttersäure (+), 2-Methylacetoessigsäure (+), Tiglylglycin (+), 2-Butanon (+), Ketone (+)
Hinweis:	selten (< 1:1.000.000, 1:137.000 in Australien, 1:232.000 in USA), > 50 Mutationen beschrieben, erfolgreiche Schwangerschaft von betroffener Frau ohne Medikation beschrieben, Fastenperioden und ketogene Ernährung sollten vermieden werden
Bestätigung:	Enzymaktivität (Fibroblasten, Leukozyten), Gen: ACAT1
Prognose:	<u>normale Entwicklung möglich, wenn keine ketotische Krise eintritt; zwischen klinisch auffälligen Episoden meistens asymptomatischer Verlauf</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/203750>

Orphanet: <https://www.orpha.net/de/disease/detail/134>