



## Fumarazidurie

**Stand:** 27.08.2024

- Klinik:** Nierenzellkarzinom, Hypotonie, psychomotorische Retardierung, Corpus Callosum Agenesie, Gyrusdefekt, Ventrikulomegalie, metabolische Azidose, (mitochondriale) Enzephalopathie, Mikrozephalie, faziale Dysmorphien, Krampfanfälle
- Biochemisch:** Urin: Fumarsäure (+)
- Hinweis:** sehr selten (< 1:1.000.000), ungewöhnlich hohe Inzidenz im Südwesten der USA unter den Mitgliedern der Fundamentalistische Kirche „Jesus Christ of Latter Day Saints“
- Bestätigung:** Enzymaktivität (Skelettmuskel, Leber, Leukozyten, Fibroblasten), Gen: FH
- Prognose:** schlecht, Ausnahme: Patienten mit moderater kognitiver Beeinträchtigung

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/606812>

**Orphanet:** <https://www.orpha.net/de/disease/detail/24>