

L-2-Hydroxyglutarazidurie

Stand: 29.08.2018

Klinik:	Makrozephalie, Krampfanfälle, psychomotorische Retardierung, zerebelläre Ataxie, Hypotonie, extrapyramidale Symptome, Verhaltensauffälligkeiten, Wachstumsverzögerung, Leukoenzephalopathie
Biochemisch:	Urin: L-2-Hydroxyglutarsäure (++) Serum / Plasma: L-2-Hydroxyglutarsäure (+), Lysin (+) Liquor: L-2-Hydroxyglutarsäure (++) , Lysin (+)
Hinweis:	<i>selten (< 1:1.000.000), > 70 Mutationen, erhöhte Inzidenz für Gehirntumore</i>
Bestätigung:	Gen: L2HGDH
Prognose:	Krampfanfälle können zufriedenstellend mit Antiepileptika therapiert werden, viele Patienten erreichen das Erwachsenenalter, Lysin-arme Diät führt zur Besserung der Klinik und der biochemischen Anzeichen

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, Milupa Metabolics GmbH 2012, auch online

Metagene (Metabolic & Genetic Information Center): <http://www.metagene.de>

IEMbase (Inborn Errors of Metabolism Knowledgebase): <http://www.iembase.org>

OMIM® (Online Mendelian Inheritance in Man®): [OMIM 236792 - L-2OHGA](http://www.omim.org/entry/236792)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 79314 - L-2-OHGA](http://www.orphanet.org/en/diseases/79314)