

**Institut für Laboratoriumsmedizin**

Prof. Blessing, Dr. Frithjof Blessing und Kollegen

Virchowstr. 10c  
78224 Singen  
email:



Tel.: 07731 - 995 60  
Fax: 07731 - 982 683 1  
info@labor-blessing.de

Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Virologie,  
Immunologie, Molekulare Genetik und Humangenetik  
SGZ: Stoffwechsel- und Genzentrum • Laborärzte Singen



## 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:** *selten (< 1:1.000.000), > 70 Mutationen, erhöhte Inzidenz für Gehirntumore*
- 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**<sup>®</sup> (Online Mendelian Inheritance in Man<sup>®</sup>):

[OMIM 236792 - L-2OHGA](#)

**Orphanet** (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs):

[orphanet 79314 - L-2-OHGA](#)