



Ornithin-Transcarbamylase-Mangel (OTC)

Stand: 28.08.2018

Klinik:	Hyperammonämie , Enzephalopathie, respiratorische Alkalose, Proteinaversion, Spastik, zerebrale Atrophie, Erbrechen, Lethargie, Koma
Biochemisch:	Trockenblut / Serum / Plasma: Aminosäuren Glutamin (++), Citrullin (-), Arginin (-), Lysin (+) Blut: NH ₃ (++) Urin: Orotsäure (+++), Uracil (+)
Hinweis:	<i>selten (ca. 1:40.000-80.000), häufigster Harnstoffzyklus-Defekt, X-chromosomal Erbgang, Late-Onset Fälle sind bekannt, Valproat-Therapie kann bei (männlichen) Patienten Leberversagen verursachen, bei männlichen Patient oft letal im Neugeborenenalter</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leber), Gen: OTC
Prognose:	Hyperammonämien kann durch Proteinarme Diät, Argininsupplementation und Natriumbenzoat/-phenylbutyrat/-phenylacetat entgegengewirkt werden
Leitlinie:	awmf - Diagnostik und Therapie von Harnstoffzyklusstörungen

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 311250 - OTC](#)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 664 - OTC](#)