

Tyrosinämie Typ I

Stand: 28.08.2018

Klinik:	akute Form: schweres Leberversagen, Erbrechen, Blutungen, Sepsis, Hypoglykämie, renale Tubulopathie chronische Form: Hepatomegalie, Zirrhose, Wachstumsretardierung, Rachitis, Hämatome, renale Tubulopathie, Neuropathie
Biochemisch:	Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma): Tyrosin (++), Methionin (+) Serum: α -Fetoprotein (+) Urin: Succinylaceton (+, beweisend) , 4-Hydroxyphenylderivate (+), δ -Aminolävulinsäure (+)
Hinweis:	<i>selten (1:1.000.000), 2 Typen bekannt: akute und chronische Form</i>
Bestätigung:	Enzymaktivität (Leber, Fibroblasten), Gen: FAH
Prognose:	unter Nitisinon gut, Risiko für Leberzellkarzinome und Leberzirrhosen stark erhöht

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 276700 - Tyrosinämie I](http://www.omim.org/entry/276700)

Orphanet (Das Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs): [orphanet 882 - Tyrosinämie I](http://www.orphanet.eu/en/diseases/orphanet/882)