



## Tyrosinämie Typ II

**Stand:** 20.08.2024

<b>Klinik:</b>	Hornhautentzündung, milde geistige Retardierung, Palmoplantarkeratose
<b>Biochemisch:</b>	<b>Aminosäuren (Trockenblut / Serum / Plasma):</b> Tyrosin (++), Phenylalanin (+)  Urin: 4-Hydroxyphenylderivate (+)
<b>Hinweis:</b>	selten (<1:1.000.000, arabische und mediterrane Populationen häufiger betroffen), maternale Tyrosinämie beeinflusst die Entwicklung des Fetus
<b>Bestätigung:</b>	Gen: TAT
<b>Prognose:</b>	<u>bei Phenylalanin-Tyrosin-armer Diät ist eine Besserung der Symptome möglich</u>

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/276600>

**Orphanet:** <https://www.orpha.net/de/disease/detail/28378>