

**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



## 3-Ketothiolasemangel

Stand: 28.08.2018

- Klinik:** Erbrechen, Koma, neurologische Schäden, Azidose, Hypotonie, Lethargie
- Biochemisch:** Acylcarnitine (Trockenblut): Tiglylcarnitin (+), 2-Methyl-3-hydroxybutyrylcarnitin (+)
- Serum/Blut: Ketone (+), Blutzucker (+), Laktat (++)  
NH<sub>3</sub> (+)
- Urin:** 2-Methyl-3-hydroxybuttersäure (+), 2-Methylacetoessigsäure (+), Tiglylglycin (+), 2-Butanon (+), Ketone (+)
- Hinweis:** *selten (< 1:1.000.000, 1:137.000 in Australien, 1:232.000 in USA), > 50 Mutationen beschrieben, erfolgreiche Schwangerschaft von betroffener Frau ohne Medikation beschrieben, Fastenperioden und ketogene Ernährung sollte vermieden werden*
- Bestätigung:** Enzymaktivität (Fibroblasten, Leukozyten), Gen: ACAT1
- Prognose:** normale Entwicklung möglich, wenn keine ketotische Krise eintritt; zwischen klinisch auffälligen Episoden meistens asymptomatischer Verlauf

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 203750 - 3Oxothiolase](#)

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

[orphanet 134 - 3Oxothiolase](#)