
der organischen Säuren im Urin (richtungweisend, typisches Metabolitenprofil). Der zugrundeliegende Enzymdefekt lässt sich in kultivierten Fibroblasten nachweisen. Auch eine Mutationsanalytik ist möglich.

Therapie

Die *Langzeittherapie* besteht in einer diätetischen Einschränkung der Isoleucinzufuhr. Dies wird durch die Verabreichung eiweißarmer Kost sowie einer Proteinsubstitution mittels eines isoleucinfreien Aminosäuregemisches erreicht.

Die Langzeitbetreuung sollte in einem spezialisierten Stoffwechselzentrum erfolgen, das die regelmäßig notwendigen klinischen Untersuchungen und Laborkontrollen durchführt.

Prognose

Bei frühzeitiger Diagnosestellung und konsequenter Diätführung können Stoffwechsellagen vermieden werden. Dann ist eine altersentsprechende motorische und geistige Entwicklung möglich, die Langzeitprognose ist als günstig anzusehen.

Weiterführende Literatur, Links

- *OMIM-Datenbank* (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html>):
 - *203750 ALPHA-methylacetoacetic aciduria; beta-ketothiolase deficiency
 - *100678 acetyl-CoA acetyltransferase 2; ACAT2; acetoacetyl-CoA thiolase
- *Fernandes J, Saudubray JM, van den Berghe G* (eds) *Inborn Metabolic Diseases*. 3rd Ed, 2000, Springer, Berlin/Heidelberg/NewYork: Chapter 12. Morris AAM. *Disorders of ketogenesis and ketolysis, p153-156*
- *Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D et al* (eds) *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 8th Ed, 2001, McGraw-Hill, Berlin/Heidelberg/NewYork: Volume II. Chapter 102. Mitchell GA, Fukao T. *Inborn Errors of Ketone Body Metabolism, p2327-2356*

5.2.4 Weitere, mittels Tandem-Massenspektrometrie erfassbare Defekte

Aus dem mittels Tandem-Massenspektrometrie (Kapitel 4.2, Seite 15) erhobenen Aminosäure- bzw. Acylcarnitin-Profil ergeben sich zusätzliche Hinweise für eine Reihe von weiteren Stoffwechselanomalien. Teilweise ist noch nicht genau bekannt, welche Formen im Screening erkannt werden können, wie häufig diese vorkommen und wie gut sie bei Früherkennung behandelbar sind.

Die bisherigen Erfahrungen zeigen ein zu hohes Risikopotential (Verunsicherung von medizinischem Personal und Familien) für eine sachgerechte Einführung eines Screenings auf folgende Erkrankungen auf: SCAD-Mangel, Carnitin-Transporter-Mangel, die meisten Harnstoffzyklus-Defekte. Die Ursache liegt in mangelnder Spezifität oder Sensitivität der Screening-Untersuchungen, Unsicherheiten bei der Konfirmationsdiagnostik oder der Nachsorge.