

Homocystinurie-Typ I- Syndrom

Erklärung:

Trichterbrust / Kielbrust mit Anhäufung von Homocystein und Methionin im Urin kombiniert mit Störungen der Bindegewebsstruktur. Häufigkeit 1:100.000.

Ursache:

Mutation im Cystathionin Betasynthetase-Gen auf dem Chromosom 21, 1962 festgestellt.

Vererbbarkeit:

- autosomal rezessiv (genetisch unregelmäßig)

Kombination mit anderen Organfehlbildungen:

Hochwuchs, Schmalgliedrigkeit, Augenlinsenstörungen, psychosensorische Verlangsamung, Thromboembolie-Gefahren

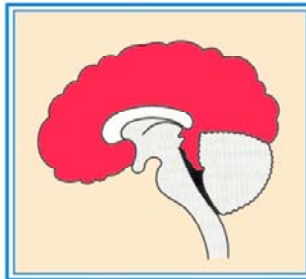
Homocystinurie-Typ-I Syndrom mit weiteren Organveränderungen



Trichterbrust



Skelettdeformierung



Psychische Störung

Hochwuchs
Augenlinsen-
störungen
Thrombosen