Hawkinsin

A. M. Gressner¹ und O. A. Gressner²

¹Labor Dr. Wisplinghoff Berlin, Berlin, Deutschland

²Labor Dr. Wisplinghoff Köln, Köln, Deutschland

Synonym(e) Hawkinsinurie; 4- α -Hydroxyphenylpyruvathydroxylase-Mangel

Englischer Begriff hawkinsinuria

Definition Autosomal dominant vererbte, sehr seltene Störung des Tyrosinstoffwechsels.

Beschreibung Bei der durch die 4-Hydroxyphenylpyruvatoxidase katalysierten Reaktion entsteht durch Oxidation und Decarboxylierung ein Intermediärprodukt, das durch

weitere Reaktion mit ► [Glutathion](#) oder ► [Cystein](#) zum Hawkinsin entgiftet wird.

Extrem seltene (Inzidenz 1:100.000), durch Entwicklungsstörungen und Azidose in der Kindheit gekennzeichnete, später symptomlos verlaufende, durch 4-Hydroxyphenylpyruvathydroxylase-Mangel verursachte, autosomal dominant vererbte metabolische Störung des Tyrosinstoffwechsels (► [Tyrosin](#)). Der Defekt wird vermutet in der Epoxid-Homogentisat-Umlagerungsreaktion nach Oxidation und Decarboxylierung von 4-Hydroxyphenylpyruvat. Bisher nur 4 Familien mit Hawkinsinurie bekannt.

Literatur

Blau N, Duran M, Blaskovics ME et al (Hrsg) (2003) Physician's guide to the laboratory diagnosis of metabolic diseases, 2. Aufl. Springer, Berlin/Heidelberg/New York