γ -Hydroxybutyrat (bei Hydroxybutyratazidurie)

A. C. Sewell
Ingelheim, Deutschland

Synonym(e) 4-Hydroxybuttersäure; γ -Hydroxybuttersäure (bei Hydroxybutyratazidurie)

Englischer Begriff 4-hydroxybutyric acid; 4-hydroxybutyrate

Definition Organische Säure, die im Abbau von GABA (► γ -Aminobuttersäure) bei Fehlen des Enzyms Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase entsteht. Merkmal der γ -Hydroxybutyratacidurie.

Beschreibung Der Abbau von GABA zu Succinat als Endprodukt erfolgt durch die Wirkung von Succinat-Semialdehyd-

Dehydrogenase. GABA und γ -Hydroxybuttersäure besitzen neuropharmakologische Eigenschaften (► γ -Hydroxybuttersäure). Eine Störung des GABA-Abbaus durch Mangel an Succinat-Semialdehyd-Dehydrogenase führt zur Akkumulation von γ -Hydroxybuttersäure im Urin, Plasma und Liquor. Schwere neurologische Symptome sind die Folge.

Der Nachweis von γ -Hydroxybuttersäure erfolgt über die Bestimmung der organischen Säuren mittels ► GC-MS. Die Diagnostik wird aufgrund der sehr variablen und instabilen Ausscheidung im Urin häufig erschwert.

Referenzwert: <3,0 mmol/mol Kreatinin (Urin).

Literatur

Jaeken J, Jakobs C, Wevers R (2000) Disorders of neurotransmission. In: Fernandes J, Saudubray J-M, van den Berghe G (Hrsg) Inborn metabolic diseases. Diagnosis and treatment, 3. Aufl. Springer, Heidelberg/Berlin/New York, S 299–304